

VOCES DE CRISTAL

Boletín Informativo de AHUCE

ASOCIACIÓN HUESOS DE CRISTAL DE ESPAÑA - OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA - Nº 9 - JULIO 2007

XIII CONGRESO NACIONAL DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

"NUEVOS HORIZONTES O.I."

Todo sobre el XIII Congreso en Tiana

**Actualizaciones Quirúrgicas
en Cirugía Ortopédica
Dr. Ignacio Parra**

**O.I.: Asignatura Pendiente
Dr. Carlos Gómez**

**Cambios Visuales Asociados a la O.I.
Dr. Dr. Andrés Gené Sanpedro**

**Asociación del
Síndrome de Hiperlaxitud**

Y mucho más..

UNA NATURALEZA FRÁGIL



AHUCE
ASOCIACIÓN HUESOS
DE CRISTAL DE ESPAÑA
OSTEOGENESIS IMPERFECTA





EDITA:

AHUCE

C/ San Ildefonso, 8

28012 Madrid

Tel.: 91 467 82 66

Fax: 91 528 32 58

E-mail: ahuce@ahuce.org

www.ahuce.org

PRESIDENTA

Lucía Vallejo Serrano

VICEPRESIDENTA

M^a Carmen de Jorge Mesas

SECRETARIA

M^a José Pico Fernández

TESORERO

Alberto Bravo de la Punta

VOCALES

Carlos Contreras Baeza

Laura Franquesa Cervantes

Joaquín Hinojosa García

DEPÓSITO LEGAL

GU-175/2007

IMPRIME

DISEÑO INTEGRAL WEB S.L.

Indice

■ **Editorial** 3

■ **Espacio sanitario.** 4

- Actualizaciones quirúrgicas en Cirugía Ortopédica. **Dr. J. Ignacio Parra García**
- Prevención de fracturas en la O.I. **Dr. Jorge de las Heras.**
- Evolución del Tratamiento Quirúrgico de la O.I. **Dr. Ramón Huguet i Carol.**
- Osteogénesis Imperfecta: asignatura pendiente. **Dr. Carlos Gómez.**
- Consejo Genético en Osteogénesis Imperfecta. **D^a. Isabel Lorda Sánchez.**
- Manejo del paciente adulto con O.I. **Dra. Isabel Pavón**
- Cambios visuales asociados a la O.I. **Dr. Andrés Gené Sanpedro y D. Juan Carlos Ondategui Parra.**

■ **Espacio socio- sanitario.** 35

- Reunión de Eurordis 2007 - París. **D. Jaime Montalvo.**
- Otras entidades:
 - Asociación del Síndrome de Hiperlaxitud
 - COCEMFE. "No somos todos iguales"
- Novedades Jurídicas:
 - a) Plan de Acción para las Enfermedades Raras
 - b) CONDICIONES DE ACCESIBILIDAD Y NO DISCRIMINACIÓN DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD EN SUS RELACIONES CON LA ADMINISTRACIÓN GENERAL DEL ESTADO
 - c) PRESTACIONES DE INVALIDEZ NO CONTRIBUTIVAS 2007
 - d) Ley de Dependencia

■ **Noticias Breves.** 41

■ **Cartas al lector.** 42

- La mujer joven con discapacidad. **Dayle Hernández**





Editorial

Estimados socios y amigos de AHUCE:

Desde este editorial, un año más, os hacemos llegar toda la recopilación de las ponencias de nuestro anterior XIII Congreso anual de O.I., celebrado en Tiana y con el que bajo el título de “**Nuevos horizontes O.I.**” cumplíamos, un año más, nuestro objetivo principal como asociación: el dar a conocer entre la población en general, la O.I.

A su vez, incluimos algunas secciones nuevas, alternativas que siempre nos han acompañado, aunque poder publicarlas depende siempre del compromiso y de la disponibilidad de sus autores, ya que son colaboraciones voluntarias.

También aprovechamos para expresar nuestro mayor agradecimiento a todas las personas que han hecho posible lograr que un año más podamos distribuir esta edición.

Un año más con el cierre del primer semestre, finalizamos la organización del congreso de este año, por lo que desde la Junta Directiva y el comité organizador de AHUCE queremos enviar un mensaje de entusiasmo al resto de asociados e interesados en la O.I., invitándoos a participar en dicho evento, ya que además de las novedosas noticias científicas, estaremos en la costa del mediterráneo compartiendo esos días, con nuestros amigos latinos y europeos de OIFE que nos visitarán por segunda vez.

AHUCE, además, como entidad nacional adscrita al mundo asociativo y gracias a la confianza depositada en nuestra asociación por entidades privadas y públicas, ha realizado, durante el año 2006, una serie de actividades anuales, así como el mantenimiento de la sede, etc., gracias todo ello a la colaboración de entidades como **Fundación ONCE**, **Fundación La Caixa**, **Caja Duero** e instituciones públicas como el **Ministerio de Sanidad**, el **Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales** y la **Secretaría de Estado de Servicios Sociales, Familia y Discapacidad**, entre otras.

Gracias a estas fuentes de financiación, se han prestado en AHUCE **SERVICIOS** como el:

- **Servicio de Información y Orientación (S.I.O.)**. Este servicio lleva en funcionamiento nueve años (incluido el año 2006), con unos resultados excelentes.
Está destinado a los afectados de Osteogénesis Imperfecta, sus familias y toda persona interesada en la O.I. que necesite información e interrelación con otros afectados.
- **Servicio de Rehabilitación y Fisioterapia**. Desde este servicio se forma a nuevos fisioterapeutas que atienden a afectados de O.I. en todo el territorio nacional, así como a afectados de O.I. de toda España.
- **Servicio de Segunda Opinión en Traumatología, fisioterapia y Odontología** en colaboración de la Universidad Complutense de Madrid en esta última especialidad.
- **Apoyo directo a las familias y afectados** con el continuo esfuerzo de nuestras trabajadoras sociales y familias socias colaboradoras de la Junta Directiva.
- **Actividades informativas, divulgativas, etc.**, como nuestra revista anual “Voces de Cristal”, Boletín 90 Días, actualización página web de AHUCE, etc.

En cuanto a la **REALIZACIÓN DE EVENTOS**, podemos destacar, aparte de nuestra presencia en varias ferias de salud, seminarios, jornadas, cursos, etc:

- **II Encuentro de socios de AHUCE y el XIII Congreso Nacional de Osteogénesis Imperfecta.**

En definitiva, AHUCE ha experimentado un crecimiento tanto a nivel asociativo como en el número de actividades que desarrolla, lo que se ha traducido en la necesidad de seguir con estos servicios y programas para dar un óptimo apoyo integral y mejorar tanto la calidad de vida de los afectados de Osteogénesis Imperfecta como su entorno familiar.

Lucía Vallejo
Presidenta AHUCE



ACTUALIZACIONES QUIRÚRGICAS EN CIRUGÍA ORTOPÉDICA



La Osteogénesis Imperfecta consiste en la fragilidad del hueso. Existe una clasificación de afectados por esta patología, la clasificación de Sillence, pero actualmente hay nuevas formas de tipificación.

En la actualidad, el tratamiento básico para la Osteogénesis Imperfecta está formado por tres pilares:

1) Tratamiento con bifosfonatos.

2) Tratamiento rehabilitador.

3) Cirugía.

Para efectuar el tratamiento quirúrgico, hay que tener en cuenta las características de este hueso: dado que es un hueso poco resistente, tiene microfracturas y como consecuencia, se encorva. Esta encorvación dificulta la marcha y hace que se tenga menos actividad, lo que produce más osteoporosis y crea un círculo vicioso de fracturas.

Muchas veces, los médicos no hemos captado estos problemas, y muchas patologías que hemos atendido corresponden a pacientes que han estado encamados mucho tiempo, y esto les ha provocado más osteoporosis y diversidad de fracturas. La cirugía tiene un alto índice de complicaciones, con fallos del implante, dificultad de tener material de osteosíntesis en edad adolescente y adulta, etc.

SHAPE * MERGEFORMAT
SHAPE * MERGEFORMAT

Por ello, es importante que conozcamos esta patología. Esta fotografía es de un paciente que vino a vernos a los 9 años y que había sufrido múltiples fracturas; cuando se sometió al tratamiento, tenía la pierna izquierda deformada, lo que se puede observar tanto en las radiografías como en la foto, y realmente necesitó una cirugía compleja: se le colocó un clavo para lograr que se le enderezaran las piernas y, después de varios meses, logramos que se incorporara a una vida normal.

Esto nos hace deducir que el clavo intermedular es la base de la cirugía de la Osteogénesis Imperfecta. La colocación deja derecho el hueso y lo mantiene alineado. Ante un hueso deformado que logramos enderezar con un clavo, que previamente hemos cortado, realizamos una operación clásica, que hace que el hueso no solamente esté más derecho, sino que además tenga un poco más de resistencia mecánica.

Obviamente, este tipo de operaciones hay que hacerlas con clavos telescópicos o clavos sólidos.

La misión del tratamiento quirúrgico es:

- 1) Mantener la alineación del hueso conseguida con las osteotomías (cortes en el hueso).
- 2) Aumentar la resistencia mecánica del hueso.
- 3) Permitir una marcha precoz.
- 4) Una vuelta inmediata de la actividad.

Este tipo de cirugía presenta muchas y diversas complicaciones. Muchas veces los implantes tienen fallos y, en ocasiones, los médicos no tenemos implantes óptimos para estos pacientes. Para los pacientes adultos o casi adultos, los clavos de adulto normal no sirven. Para los pacientes que son niños, se necesitan unos clavos especiales

que longuen, que se vayan haciendo largos con el crecimiento del paciente, lo que resulta complicado.

También ocurre que, en ocasiones, los médicos que no tienen mucho conocimiento de la Osteogénesis

Imperfecta no se dan cuenta de que el hueso es distinto a un hueso normal. No es el hueso que estamos tratando habitualmente y muchos cirujanos ortopédicos de adultos deciden colocar una placa. Si bien, en ocasiones, la placa no es el mejor tratamiento para esta patología. A veces, no existen otras opciones a la placa ante determinados tipos de fracturas, pero no es el mejor tratamiento para este tipo de huesos.

Los huesos de los pacientes de Osteogénesis Imperfecta son huesos diferentes a los normales por las siguientes razones:

- > la resistencia mecánica del hueso está disminuida.
- > las corticales, que es la parte de alrededor de la caña del hueso, son distintas ya que son muy irregulares.
- > El número de trabéculas, que cruzan el centro de hueso, es distinto.
- > Los huesos están encorvados.

Todo esto hace que, muchas veces, al planificar la cirugía en estos pacientes, sea difícil medir exactamente el tamaño del clavo que vamos a introducir.

Cuando nosotros hacemos la planificación de la cirugía, realizamos una especie de fantomas intentando enderezar el hueso y colocando después el clavo. Actualmente, se emplean



Figura 1

sistemas digitales algo más sofisticados, pero la finalidad consiste en enderezar el hueso y prevenir deformidades y fracturas futuras.

Cuando utilizamos clavos, debemos intentar que sean los clavos más definitivos posibles, pero permitiendo cargar pronto o, al menos, que haya una fisioterapia que le produzca este efecto y, si es posible, hacerlo a múltiples niveles para ahorrar cirugías

Por todo ello, la utilización de placas debería ser algo excepcional.

A veces, el paciente puede acudir a un hospital en el que no se tenga mucho conocimiento sobre la Osteogénesis Imperfecta o que sea el primer caso que se atiende. Por ello, yo creo que, en determinadas ocasiones, si existe la posibilidad, la mejor opción es trasladarlo a otro hospital con más experiencia en esta patología.

Si no existe esta posibilidad, se le puede colocar al paciente un clavo sencillo que permita inmovilizarlo de un modo adecuado, que no tenga extremos



Figura 2

salientes, no demasiado fino ni con un grosor excesivo y que sea provisional, pero adecuado.

En las operaciones que se practicaban hace tiempo, se abría el fémur entero, se cortaba el hueso en trocitos, se enderezaba el hueso y se colocaban los clavos. Por ello, la lesión quirúrgica que resultaba era bastante importante.

Actualmente, este proceso se ha minimizado. Se hacen operaciones más sencillas y menos agresivas para el paciente. Obviamente, cuando un cirujano se enfrenta por primera vez a un caso de Osteogénesis Imperfecta, revisa la literatura existente y se ha de enfrentar con el hecho de que hay profesionales que emplean clavos macizos, otros usan clavos telescópicos y otros mezclan ambos tipos de clavos.

Es un poco aventurado pensar que por las operaciones o por los tratamientos que se realizan, los niños dejan de sufrir fractu-

ras. Cuando un niño tiene poca actividad y se le dan las condiciones de realizar más actividad, esa misma actividad hace, en muchas ocasiones, que vuelva a tener más fracturas, lo que es necesario tener en cuenta.

Recientemente, no se ha publicado mucha información sobre los clavos telescópicos. En cambio, sí que existe un estudio reciente (2004) que vuelve a revisar la colocación de clavos sólidos cruzados para que tengan efecto telescópico,

que es una técnica que se practicaba hace algún tiempo.

Los clavos que se colocan habitualmente son clavos que se longan. Esto tiene algunas ventajas como:

- 1) Que crecen con el paciente.
- 2) No necesitan cambiarse tan frecuentemente.
- 3) En series largas, la experiencia es buena.

Pero también presentan algunas complicaciones. Los clavos han de introducirse por la rodilla, con lo que el clavo daña la articulación. Actualmente, intenta evitarse esto con la utilización de clavos más modernos.

Esta complicación es especialmente sensible a la articulación del tobillo, lo que hace mucho más complicada la cirugía de las tibias. Los clavos pueden salirse, no longar correctamente e, incluso, cuando el paciente se hace adulto, romperse con el fortalecimiento del hueso.

Posteriormente, se crearon unos clavos más modernos, los clavos de Fassier- Duval, que teóricamente evitan algunos tipos de deformidades que pueden producirse con otros clavos. Se colocan desde arriba, próximos a la cadera, desde un solo lado, e incluso pueden ser colocados de forma percutánea, sin necesidad de abrir en la rodilla.

Las desventajas de este tipo de clavos son que resultan más difíciles de colocar y tienen una curva de aprendizaje complicada.

Para colocarlos, se posiciona al niño de modo que se pueda tener un espacio radiotransparente para trabajar y el clavo se introduce desde arriba, intentando seguir lo que se denomina "el canal medular" a fin de mantener el hueso alineado. El problema surge cuando, en ocasiones, no es posible seguir el canal medular y hay que realizar un corte en un punto determinado, donde haya una curva.

En el postoperatorio, no se realiza ningún tipo de inmovilización, o como máximo se coloca una férula antirrotatoria para el control rotacional e iniciamos pronto la carga; no se mantiene un período de inmovilización prolongado.

En ocasiones, hay que escoger el mejor momento para realizar la cirugía, hablar con el resto de personas implicadas, como los pediatras y el rehabilitador, y de este modo poder evaluar el mejor sistema para aumentar la calidad de vida del paciente y en el menor tiempo posible. Pero, en la realidad, esto no es posible en todos los casos.

Los tratamientos no consisten únicamente en la colocación de clavos telescópicos. En ocasiones, y en función del paciente y de la fractura, se decide aplicar un tratamiento conservador.



En niños muy pequeños, no es recomendable el uso de clavos telescópicos, puesto que las zonas de crecimiento son muy pequeñas y se pueden provocar más problemas que beneficios al paciente. Hay que procurar no producir lesiones y enderezar el hueso, por lo que en estos casos, se ponen clavos más sencillos, que siguen siendo válidos.

En el año 2000, la sección de Traumatología del Hospital Universitario de Getafe, había atendido a 65 pacientes de Osteogénesis Imperfecta y se habían practicado 45 cirugías en 11 pacientes.

En el año 2006, hemos atendido a 130 pacientes de Osteogénesis Imperfecta y hemos hecho 82 cirugías en 25 pacientes.

Nos asombró que cuando presentamos esta experiencia en Italia para la Asociación italiana de Osteogénesis Imperfecta, observamos que el número de operaciones que estamos realizando era relativamente importante y eso nos animó a revisarlo. Éstas son las conclusiones:

- 14 clavos
- 9 pacientes
- 6 varones y 3 mujeres
- edad media de 6 años
- 13 fémures y 1 tibia
- seguimiento de 21,3 meses
- 5 fracturas agudas en deformidades
- 9 deformidades progresivas
- 7/9 tratamiento previo con bifosfonatos
- 5 tipo III y 4 tipo IV
- 6/14 reintervenciones
- nº osteotomías, 1,5

La mejora del paciente se valora



Público asistente

en función de una serie de escalas. Como la escala de valoración funcional de Bleck, que mide 4 áreas diferentes: independencia, movilidad, actividades de la vida diaria y marcha. De este modo, se pueden evaluar los resultados de la cirugía.

Respecto a la relación entre el empleo de los bifosfonatos y la consolidación de las fracturas, nosotros hemos observado que realmente las fracturas se consolidan, pero en ocasiones dan lugar a situaciones curiosas.

A pesar de todo esto, existen pacientes a los que no se les puede brindar una mejora por la complejidad de las fracturas y de las deformidades.

Hay que poner la esperanza en lograr que los pacientes tengan las extremidades más derechas, una marcha precoz y que puedan caminar adecuadamente.

Conclusiones:

- > El tratamiento de estos pacientes debe ser abordado de forma multidisciplinar (metabólico, quirúrgico y rehabilitador)

- > El fin del tratamiento quirúrgico es mejorar la función, la calidad de vida y la integración social del afectado de O.I.

Quiero transmitir mis agradecimientos a aquellas personas que colaboran en el tratamiento de la Osteogénesis Imperfecta, al Dr. Plotkin, como profesor extranjero con el que tenemos mayor relación, a muchas de las personas que participaron en las I Jornadas Médicas sobre Osteogénesis Imperfecta, al profesor Fassier con el que he operado a pacientes de otros países con Osteogénesis Imperfecta, a mis pacientes y a mis compañeros. Y recordar que siempre podéis encontrarme en el Hospital Universitario de Getafe.

Dr. José Ignacio Parra García
Jefe de Sección de Cirugía Infantil del Hospital Universitario de Getafe.



PREVENCIÓN DE FRACTURAS EN LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Dr. Jorge de las Heras Sotos.
Traumatólogo del Hospital Universitario de La Paz



El tema que me concierne es la prevención de las fracturas en personas con Osteogénesis Imperfecta.

Hemos visto que en muchas ocasiones hay que recurrir a los tratamientos que nos ha presentado el Dr. Parra. El objetivo de esta charla es evitar llegar a esos casos.

¿Cómo podemos hacer que la incidencia de fracturas en pacientes con Osteogénesis Imperfecta sea menor y la necesidad de realizar estas intervenciones se minimice al máximo y permita que estos pacientes se puedan valer con autonomía y sin necesidad de todos estos procesos?

La Osteogénesis Imperfecta produce, como todos sabéis, fragilidad ósea en un grado variable, desde una afectación leve, que permite realizar una vida prácticamente normal, a una afectación que puede condicionar la autonomía del paciente, su manejo diario, e incluso, a formas letales.

En este sentido, la prevención varía mucho según el tipo de afectación que sufra el paciente. Como todos sabéis, el coeficiente intelectual del afectado de O.I. es normal y eso ayuda mucho a la prevención porque quien mejor puede conocer y

prevenir la enfermedad es el propio paciente, sobre todo cuando va creciendo, y también es de todos conocido el dato de que la incidencia de fracturas disminuye tras la pubertad.

Voy a centrar la charla, sobre todo, en los pacientes pequeños, en los niños, que es donde más se puede prevenir el entorno y donde más fracturas hay.

Siguiendo la clasificación de Sillence, según el tipo de Osteogénesis Imperfecta, hay mayor incidencia de fracturas, un dato que también nos va a ayudar para el tema de la prevención.

El tipo I es la forma más leve, donde las fracturas son menos graves y producen menos deformidades. El tipo II es una forma letal que prácticamente no se llega a ver y en el que la supervivencia del paciente es limitada. Los tipos III y IV son la forma más grave y en la que tenemos que insistir más en la prevención porque van a producir más deformidades y va a haber más fracturas.

La prevención, de hecho, abarcaría no sólo las medidas de las que vamos a hablar, sino de hecho todo el tratamiento de la Osteogénesis



Imperfecta, desde el consejo genético hasta los tratamientos que veremos esta mañana:

- Médicos: con el bifosfonato, sobre todo.
- Tratamientos quirúrgicos, que el Dr. Huguet también comentará.
- La dieta, la actividad física.

Yo voy a centrar esta charla en las medidas de prevención que podemos adoptar y que pueden ayudar a la disminución de la incidencia de fracturas.

Supongo que conoceréis esta página, pero me he permitido ponerla porque realmente hay una información bastante valiosa sobre medidas concretas de prevención y os aconsejo que la consultéis. Se puede obtener por Internet y es de la asociación americana de Osteogénesis Imperfecta (www.oif.org).

En la prevención y, evidentemente, en el tratamiento, lo que buscamos es minimizar el número de fracturas y la deformidad que se produce, para así conseguir la mayor movilidad e independencia del paciente.

Para ello, también tenemos que basarnos en la rehabilitación, en el ejercicio. Podemos emplear la natación como arma para conseguirlo y tenemos que minimizar las inmovilizaciones o alternarlas con ortesis que permitan la carga, la movilidad articular y que disminuyan con ello la osteoporosis.

En definitiva, el mensaje que os quiero transmitir es que hay que modificar el entorno del afectado de Osteogénesis Imperfecta. El entorno habitual no se considera hostil, pero realmente en muchos de estos pacientes hay que modificarlo. Hay que ser activos y no conformarse con las cosas tal como están para que de ello obtengamos un bienestar.

Los niños con Osteogénesis Imperfecta, concretamente, son el grupo en el que me voy a centrar, ya

que tienen mayor riesgo de sufrir fracturas, primero por ser niños y segundo por tener Osteogénesis Imperfecta.

Los ámbitos en los que las fracturas pueden producirse son variados, como la casa, el colegio, en la calle, en el coche, mientras se practica algún tipo de deporte, etc.

Vamos a repasar brevemente qué pasa en general con los niños y con las fracturas. En este trabajo de Montpellier se hace una revisión epidemiológica de las fracturas de los niños y nos muestra que:

- Más de la mitad de los niños sufren una fractura a lo largo de su vida.
- Una tercera parte de las niñas sufren al menos una fractura a lo largo de su vida.

Éstas son cifras estadísticas, pero ya sabemos que, posiblemente, antes o después habrá que enfrentarse con alguna fractura en un niño, incluso aunque éste no padezca Osteogénesis Imperfecta.

Generalmente, las fracturas son más frecuentes en los miembros superiores y, en algunos casos, afectan a las zonas de crecimiento. Por ejemplo, las fracturas de antebrazo y mano suponen un 50% de todas las fracturas que se producen en los niños y, en general, de todas estas fracturas es necesario operar un 38% mediante reducción y agujas percutáneas o bien con cirugía abierta.

En cuanto a los datos epistemológicos estadísticos, en este trabajo se encuentra que un 31% de las fracturas del niño ocurren en actividades deportivas, un 25% al aire libre, y se trata del número más importante de lesiones; sin embargo, en un 19% las fracturas ocurren en casa, en accidentes domésticos, mientras que un 13% tienen lugar en el colegio, que son ambientes que tenemos que controlar para disminuir este tipo de fracturas.

Según la edad del paciente, varía la incidencia de fracturas. En los niños pequeños menores de 2 años hay un 5% de fracturas, y antes de los 6 años, un 18%, que son fracturas generalmente ocurridas en casa por caídas, sobre todo, y afectan al antebrazo y a la pierna.

Sin embargo, entre los 6 y los 11 años las fracturas al aire libre suponen un 42% de la totalidad en esta serie. En niños ya mayores, después de los 11 años, un 40% de las fracturas se producen durante actividades deportivas y accidentes de tráfico, en antebrazo y pierna.

Para terminar esta repaso de las fracturas normales en los niños, vemos que afectan sobre todo al antebrazo en un 35% de los casos, en la mano en un 18% y luego, en orden de frecuencia, la pierna, el húmero (tanto distal como proximal), el pie, la clavícula y el fémur.

Esto nos puede servir de referencia para adaptarlo al caso de los niños con Osteogénesis Imperfecta. Realmente, como es una enfermedad tan poco frecuente, no hay datos epidemiológicos como este trabajo que os he presentado, por lo que no pueden ofrecerse unos datos contundentes de qué es lo que se afecta más y cuándo se afecta más, porque además hay una gran variación.

Puede haber fracturas desde intraútero en niños recién nacidos, fracturas que ocurren de forma diaria o bien fracturas porque ha habido una caída o accidente de tráfico.

En consecuencia, las series publicadas realmente son cortas, como esta serie de Gerber del año 1990 que recoge el caso de 12 niños con Osteogénesis Imperfecta en el que encuentra que el mayor número de fracturas ocurre durante el primer año de vida.

Se da una media de 2,5 fracturas. Este dato también es estadístico en los niños de menos de 1 año de edad; sin embargo, se observa que



en los años siguientes la incidencia estadística oscila entre 0,5 y 1,6 fracturas por año.

En este trabajo, el tratamiento que se emplea para las fracturas es o bien la inmovilización con escayola, o una tracción previa de escayola, e incluso, en algunos casos, es necesario la cirugía cuando la angulación del fémur es mayor de 30° y de la tibia mayor de 20°.

Hay otro dato que indica que la incidencia de fracturas usando ortesis para proteger las extremidades se reduce a un 0,83%. Otro dato importante es la necesidad de fortalecer la musculatura y el ejercicio físico adaptado a las posibilidades de cada paciente para que aumente la densidad ósea y para que aumente la masa muscular; la natación, especialmente, es muy aconsejable.

En este otro trabajo de Engellbert, grupo holandés, del año 2000 encuentra que, según los tipos de Sillence, aumenta o disminuye el número de fracturas:

- **En el tipo I** se recogen en niños con una media de 11 años, 15 fracturas y media. Esto supone, más o menos 1 fractura por año en los niños con Osteogénesis Imperfecta.
- **En los tipos II y III**, a una edad media de 11 años, alcanzan una media de 20 fracturas.
- **En el tipo IV**, se llega a una media de 25 fracturas.

Según el tipo de Osteogénesis Imperfecta, varía el número de fracturas que se pueden tener, estadísticamente hablando.

Esto influye en la capacidad que tienen los niños luego para deambular o para caminar y recoge un factor predictivo de esta capacidad.

En un trabajo de Dalí, se recoge que los niños que se sientan a los 10 meses de edad serán capaces de caminar en un 76% de los casos; sin embar-

go, si no lo consiguen es indicativo de que sólo caminarán en un 18% de los casos.

Éste es un dato predictivo que nos puede ayudar a hacer una valoración. Esto se asocia en el mismo trabajo con el tipo de Osteogénesis Imperfecta de Sillence:

- **En el tipo I**, con una edad media de 11 años, el 52% de los pacientes caminarán sin bastones.
- **En el tipo III**, un 45% de estos niños precisarán de una silla de ruedas eléctrica y sólo un 27% deambularán con ayuda de bastones.
- **En el tipo IV**, la deambulación sin bastones es del 26% y un 57% pueden hacerlo por casa con ayuda de bastones.

Otro dato que aporta estadísticamente es la presencia de la Osteogénesis Imperfecta asociada con un peor pronóstico en cuanto a capacidad de caminar.

¿Qué podemos hacer, desde el punto de vista preventivo, para corregir estos datos? En un trabajo de Diméglio sobre las fracturas en los niños sin Osteogénesis Imperfecta, los consejos que su grupo, Montpellier, analiza de cara a prevenir las fracturas en estos niños son organizar reuniones trimestrales entre los médicos de urgencias, gendarmes, responsables de la ciudad, de los colegios y asociaciones de consumidores, para hacer hincapié en los accidentes más frecuentes y evitar las zonas de riesgo. Han estudiado, por ejemplo, los toboganes, el diseño de las literas, las casas, los juguetes, los jardines, las zonas de juegos. Es decir, que hay un comportamiento activo en esta ciudad de cara a prevenir accidentes en ciudad, en la casa, en el colegio, etc.

Evidentemente, no todos los traumatismos pueden ser prevenidos, pero muchos sí pueden evitarse si

se propicia un mejor entorno geográfico, urbano, arquitectónico y una mayor vigilancia.

Los 4 sectores a los que Diméglio dirige su atención son:

- > La casa, generalmente para niños menores de 5 años.
- > El colegio, entre los 5 y los 11 años.
- > Los juegos al aire libre, sobre todo para niños en la pubertad.
- > La carretera en adolescentes, por los accidentes de tráfico.

Asimismo, recoge 10 recomendaciones:

- > Informar a la familia.
- > Informar a las asociaciones deportivas.
- > Adecuar la casa.
- > Acudir a las escuelas y adecuar los patios de recreo.
- > Valorar las cosas a escala de un niño.
- > Prevenir en carretera.
- > Movilizar a las asociaciones de consumidores.
- > Movilizar a los medios de comunicación.
- > Tratar toda la cadena sanitaria y servicios públicos.
- > Sensibilizar a la sociedad.

¿Qué podemos hacer en cuanto a la prevención en pacientes de Osteogénesis Imperfecta?

Esta cuestión es muy variable y va a depender mucho de la edad, del tipo de afectación que tenga el paciente, de la severidad y la capacidad de deambulación.

La prevención debe comenzar con



el recién nacido, especialmente en casos graves. Hemos de tener en cuenta la capacidad de acceder a los “peligros potenciales” que rodean al niño, por lo que se aconseja modificar el entorno para hacerlo más seguro.

Hay recursos y novedades técnicas para ayudar y proteger; sin embargo, la sobreprotección puede ser también perjudicial.

Vamos a ir viendo escalonadamente las medidas que se pueden tomar desde que el niño nace con Osteogénesis Imperfecta grave y cuál debe ser el manejo del bebé. Esto puede orientar a los padres, sobre todo al principio, porque muchas veces no se sabe cómo tratarlos, cómo manejarlos. Las pautas, en este sentido, son las siguientes:

> Realizar movimientos suaves y metódicos.

> Mantener el tronco y la cabeza a la vez con una mano.

> Realizar cambios posturales para evitar el modelado.

> Sujetar al bebé para darle el pecho o el biberón.

> Recubrir la bañera con una toalla para amortiguar golpes.

> Usar ropa holgada y cómoda, fácil de poner.

> Para cambiar el pañal, sujetarle desde el glúteo, pero no tirar de los pies.

¿Qué podemos hacer en el hogar?

La casa puede ser un lugar peligroso si no se cuida. Además, los niños menores de 8 años no tienen conciencia de peligro.

Por ello, hay que tener en cuenta una serie de medidas:

> Evitar que el paciente duerma en una litera.

> Evitar las alfombrillas que puedan resbalar.

> Utilizar moquetas almohadilladas para proteger en caso de caída.

> Evitar los muebles con esquinas agudas.

> Poner pasamanos en escaleras y baños.

> Mantener una iluminación nocturna para evitar tropiezos.

> Tener cuidado con perros grandes que puedan provocar caídas.

Es necesario tener en cuenta hasta los más pequeños detalles y



Dr. Jorge de las Heras Soto durante su ponencia en el XIII Congreso de O.I.



así hacer que la incidencia de fracturas disminuya, favoreciendo el desarrollo del niño.

En lo referente al entorno externo que rodea al niño, hay que tener en cuenta:

- > La prevención en el parque y en el colegio.
- > Los toboganes y los columpios son peligrosos.
- > Advertir a los compañeros de juego de la fragilidad ósea del niño.
- > Evitar juegos de contacto o peleas.
- > Orientar las aficiones a actividades más seguras, como la natación, las excursiones, el ajedrez, los ordenadores, la música, la pintura y buscar grupos de amigos acordes, en la medida de lo posible.
- > Posibilidad de emplear ortesis protectoras en el colegio.
- > Evitar accidentes en los accesos al colegio y alrededores.

En cuanto a la ortesis, el trabajo de Bleck (1981) fue realizado antes de que el de los bifosfonatos se hubiera extendido. Era más importante la prevención para que los niños pudieran ponerse de pie antes y para que pudiera disminuir la posibilidad de fracturas y deformidades y, al mismo tiempo, ofrecer una especie de armadura que permite proporcionarles un cierto grado de protección, lo que favorece que se puedan realizar las actividades diarias.

Sin embargo, llega un momento en el que hay que pensar en retirar las ortesis y el trabajo de Gerber (1998) revisa el momento en el que hay que quitar bitutores largos en estos niños, ya que en alguno de los casos se daba la posibilidad de riesgo de fracturas.

Hay que jugar con la protección, pero no con la sobreprotección, y esto debe hacerse de un modo personalizado para cada caso.

Es importante insistir en la importancia del ejercicio y la actividad física por las siguientes razones:

- > Favorece el incremento de la densidad ósea.
- > Favorece el desarrollo muscular.
- > Optimiza el funcionamiento físico y psicológico aumentando la confianza en uno mismo.
- > Sirve de diversión y de relación social.

Todo esto, hay que adecuarlo a las circunstancias de cada uno: En cada caso hay que conseguir la máxima actividad física dentro del mínimo riesgo que pueda tener. Por ejemplo, una fractura puede retrasar todo lo anterior y recuperar la densidad ósea tardará meses, por lo que es imprescindible comenzar lo antes posible y con continuidad.

“Nunca es tarde para empezar”. Es mejor la constancia en el ejercicio que la intensidad. Hay que insistir en ello.

En las actividades deportivas y al aire libre también hay que tener en cuenta la mejora de los terrenos de juego y del césped, para disminuir los riesgos de colisión. Deben evitarse los deportes de contacto, así como los saltos y torsiones que puedan favorecer fracturas. En cuanto a la bicicleta y los patines, habrá que valorar cada caso, pero evidentemente existe el riesgo de que se pueda caer, por lo que es recomendable disponer de rodilleras, almohadilladas, coderas, etc.

En cuanto a la circulación, que es el último punto en el que pueden producirse lesiones, la prevención de un coche está reglada con normas que hacen referencia a los asientos (envolventes y almohadillados), cojines elevadores, cinturo-

nes de seguridad, seguro para niños en puertas traseras...

La prevención, en definitiva, es un compromiso. Lo ideal es que exista una continuidad y coherencia, diseñar una estrategia bien pensada, que exista una voluntad de realización y concienciación, que exista una política de prevención en cada país, región, ciudad, colegio, hospital, casa, etc. El objetivo final es evitar el sufrimiento innecesario y, sobre todo, debe estar destinado a facilitar el desarrollo físico y personal del niño para que sea una persona autosuficiente e independiente.

Sabiendo que un niño con Osteogénesis Imperfecta va a sufrir fracturas debemos estar preparados. Desde tener a mano algo para inmovilizarle, como por ejemplo férulas, a tener una identificación, una cadena para que cuando el niño tenga que acudir al médico éste sepa la enfermedad que el niño padece; así mismo, debe tenerse previsto dónde hay que llevarle y saber qué es lo que hay que hacer cuando se produce una fractura y cuando ésta ya existe.

Hoy en día, existen materiales más ligeros, como ortesis, que pueden inmovilizar, pero que permiten la carga y la movilidad articular y, en general, no se debe consentir que las fracturas puedan producir deformidades porque entonces se agrava toda la situación: En los casos en los que no se pueda conseguir esta alineación correcta de los huesos, será necesaria la cirugía.

Lo último que os quiero decir es que la rehabilitación es muy importante que sea precoz e intensiva para conseguir la máxima mejoría de los pacientes.

*Dr. Jorge de las Heras Sotos.
Traumatólogo del Hospital Universitario de la Paz*



EVOLUCIÓN DEL TRATAMIENTO QUIRÚRGICO DE LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA



Dr. Ramón Huguet y Carol.

Jefe de Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología del Hospital Sant Joan de Déu.

La Osteogénesis Imperfecta engloba a un grupo de trastornos de etiología genética con afectación de todo el tejido conectivo.

La característica más conocida es la fragilidad ósea con la aparición de numerosas fracturas patológicas y notables deformidades óseas, tanto de los huesos largos, fundamentalmente de las extremidades inferiores con desviaciones axiales, como del raquis deformado por graves escoliosis o cifosis.

No hay que olvidar que existen otras manifestaciones extraesqueléticas que por ser menos conocidas no son menos importantes, entre las que deberíamos incluir la osteoporosis, dentinogénesis imperfecta, escleróticas azules, sordera e hiperlaxitud ligamentosa de la piel.

Esta fragilidad ósea no justifica la realización de estudios radiológicos de forma sistemática ante la sospecha de que exista una fractura, pues con una correcta historia clínica y una exploración cuidadosa podemos hacer el diagnóstico e instaurar el tratamiento adecua-

do para conseguir la consolidación de estas fracturas. El exceso de radiación puede tener consecuencias con el paso de los años.

Al tratarse de un grupo de enfermedades con una marcada heterogeneidad clínica por las distintas formas de presentarse, el diagnóstico de la Osteogénesis Imperfecta no es fácil si no existen antecedentes familiares, o si la fragilidad ósea no está asociada a problemas extraesqueléticos.

Los grados de afectación varían entre los casos severos



Dr. Jordi Antón, Ayudante del Dr. Huguet durante la ponencia del XIII Congreso de O.I.

que presentan múltiples fracturas intrauterinas con mortalidad perinatal, hasta una osteopenia que no produce fracturas ni deformidades.

Actualmente, no existe ningún tratamiento curativo para la Osteogénesis Imperfecta, pero lo cierto es que desde el inicio del tratamiento quirúrgico con las osteotomías múltiples y los enclavados endomedulares, junto al tratamiento rehabilitador para mejorar la potencia muscular y la función respiratoria de estos pacientes y el tratamiento médico con Pamidronato, hemos mejorado mucho la calidad de vida de estos niños y de sus familias.

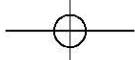
Desde el año 2004 se está introduciendo la terapia celular que reemplaza mediante transplante de médula ósea los osteoblastos mutantes por osteoblastos normales.

También se ha dado la introducción de la terapia genética, con la que anulamos el gen defectuoso y se reemplaza por otro que codifique la proteína normal.

Ambas terapias son las que abrirán las puertas para curar la Osteogénesis Imperfecta.

Actualmente, con este enfoque multidisciplinario del tratamiento conseguimos:

- Evitar el dolor.
- Evitar las fracturas.
- Prevenir las deformidades.
- Corregir las deformidades.
- Mantener esta corrección.
- Controlar la hiperlaxitud.
- Bipedestación efectiva y duradera.
- Buscar una marcha autónoma.
- Evitar osteoporosis secundaria.



- Evitar la rigidez articular.
- Conservar el tropismo muscular.
- Mantener la función respiratoria.

Podríamos decir que el objetivo del tratamiento es:

- a) Dar confort.
- b) Dar autonomía.

Igual que sucedió en el tratamiento del cáncer en el que la cirugía fue el primer arma terapéutica, en la Osteogénesis Imperfecta fue también un cirujano, Sofield, el que en 1959 describió su técnica del tratamiento de la Osteogénesis Imperfecta con osteotomías múltiples, su posterior enclavado endomedular, y a lo largo de los años se ha mantenido el mismo principio básico, si bien se han mejorado las vías de abordaje y el tipo de síntesis que utilizamos desde el clavo telescópico de Bailey en 1963, al enclavado elástico de Maitezeau de 1987 hasta la última modificación del clavo telescópico de Fassier-Duval de 2002.

Sabemos que las fracturas que presentan los pacientes con Osteogénesis Imperfecta se caracterizan por ser:

- Diafisarias.
- Transversales.
- Poco desplazadas.

Y que afectan fundamentalmente a los miembros inferiores, fémur y tibia. Estas fracturas consolidan bien y en el mismo período de tiempo que las fracturas que asientan en huesos normales, pero que por las características clínicas de estos pacientes hay que conseguir una buena alineación y lograr la bipedestación lo más pronto posible.

Con nuestro tratamiento, los cirujanos ortopédicos infantiles nos proponemos:

- Proteger la fragilidad ósea.
- Evitar las fracturas.
- Favorecer que la consolidación sea más rápida.
- Favorecer que la bipedestación sea inmediata.
- No aumentar la osteoporosis.
- No aumentar la atrofia muscular.

Por todo esto, consideramos el enclavado de estos pacientes un buen tratamiento complementado con el tratamiento médico y rehabilitador.

En cuanto al tipo de clavo a utilizar, depende de la edad del paciente, del tamaño del canal endomedular, de las indicaciones concretas de cada paciente y de los hábitos del cirujano.

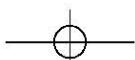
El raquis puede sufrir importantes deformidades en forma de cifosis, escoliosis o cifoescoliosis, con afectación de su capacidad pulmonar.

En los últimos años se han introducido técnicas quirúrgicas con instrumentaciones específicas que no sólo corrigen y evitan que esta deformidad progrese, sino que se consigue mejorar su capacidad pulmonar. **Por tanto, con este tratamiento multidisciplinario con cirugía, rehabilitación y médico hemos conseguido:**

- Que haya menos dolor.
- No existen interferencias con el crecimiento, hecho que a veces los cirujanos sí podemos provocar.

TRATAMIENTO

| | ANTES | DESPUÉS |
|------------------------------|-------|----------|
| DOLOR | +++ | -- |
| Nº DE FRACTURAS | +++ | + |
| MOVILIDAD | ↓ | ↑↑ |
| ACTIVIDAD DIARIA | ↓↓ | ↑↑ |
| CALIDAD DE VIDA NIÑOS PADRES | ↓ | ↑↑ ↑↑ |





- No tiene efectos secundarios.
- Mejora de forma considerable los aplastamientos vertebrales.
- Aumenta el grosor de las corticales, dando consistencia al hueso y evitando deformidades.
- Mejoran los parámetros de densitometría ósea.
- Mejora la calidad de vida.

En nuestra serie, en la que comparamos los pacientes tratados solo con cirugía o cirugía más Pamidronato, más rehabilitación, y analizamos las fracturas por pacientes y años se dan los siguientes datos:

FRACTURAS POR PACIENTE Y AÑO

- Antes del enclavado: media de 2,74.
- Después del enclavado: media de 0,36.
- Tasa de intervención: 17%.
- Edad media del primer implante: 5 años.

Han cambiado los parámetros de calidad de vida, tanto de los niños como de sus padres, pues los niños pueden hacer una vida normal, ir al colegio, participar en el juego con sus compañeros, etc., como se ve en el cuadro adjunto.

En nuestro caso, el objetivo es que estos pacientes lleguen a la pubertad con las menores deformidades del esqueleto posibles para que puedan hacer una vida escolar y familiar que permita una integración en la vida laboral normal.

CONCLUSIONES

- La Osteogénesis Imperfecta la forman un grupo de trastornos con gran heterogeneidad clínica y genética.
- El seguimiento clínico de los pacientes con Osteogénesis Imperfecta nos permitirá mejorar las clasificaciones e identificar mejor los diferentes tipos.
- Todavía no disponemos de tratamientos curativos, pero los estudios de genética molecular nos ayudarán a identificar las diferentes formas de Osteogénesis Imperfecta, así como el avanzar en las terapias génicas.
- Actualmente, el tratamiento con bifosfonatos mejora los problemas óseos y además es independiente del tipo de mutación o de la presentación clínica.

Dr. Ramón Huguet y Carol.
Jefe de Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología
del Hospital Sant Joan de Déu.



Jordi Antón y Sergio Lerma durante el XIII Congreso de O.I.



OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA: ASIGNATURA PENDIENTE

Dr. Carlos Gómez.

*Servicio de Metabolismo Óseo y Mineral. Instituto Reina Sofía de Investigación.
Hospital Central de Asturias*

El título de esta ponencia ha sido escogido por una paciente mía, que siempre dice que la Osteogénesis Imperfecta es una asignatura pendiente en el trabajo que actualmente desarrollamos los grupos de médicos interesados en las enfermedades metabólicas óseas, que nos centramos más en el estudio de otras enfermedades con mayor impacto epidemiológico en la población.

Realmente, lo que voy a tratar son algunos aspectos de la Osteogénesis Imperfecta que son comunes con el metabolismo óseo y que explican, por ejemplo, por qué los bifosfonatos son importantes en el tratamiento de la enfermedad o por qué hay más fracturas antes de la adolescencia y después y, en el caso de la mujer, cuando llega la menopausia.

Aspectos comunes del metabolismo óseo:

Me gustaría recordarles que el hueso es un tejido vivo y que tiene una serie de funciones y una serie de procesos biológicos que se encargan de renovar el hueso, de mantenerlo vivo, de que crezca y de que sea adecuado para realizar estas funciones.

Todos renovamos la totalidad de nuestro esqueleto cada 8-10 años y es el proceso de remodelado el que se encarga de ello. En un momento dado, en una zona cualquiera de nuestro esqueleto, aparece una señal que puede ser química, bioquímica, hormonal o mecánica que "activa" a las células del hueso (osteoblastos) que emiten una serie de

señales que estimulan la activación de los osteoclastos y empiezan a remover, a quitar hueso. Más tarde, y en un complejo sistema de interrelación celular, intervienen los osteoblastos y forman hueso allí donde previamente ha sido digerido y, en su estricto, si todo fuese normal, el balance sería neutro, es decir, se habría renovado una cantidad determinada de tejido.

Sin embargo, sabemos que con el paso del tiempo, muchas veces, no se forma todo el hueso porque se ha reabsorbido y se pierde hueso. Éste es el caso de la osteoporosis. En algunas enfermedades, en el proceso de renovación y, sobre todo, en los momentos en los que la renovación es muy acelerada, el osteoide o matriz proteica del hue-

so, si el osteoide o matriz proteica del hueso no está en buenas condiciones o no está adecuadamente mineralizado puede disminuir la resistencia del hueso.

Los mecanismos que están implicados son múltiples, pero hay una cosa que es importantísima y que se ha sabido en los últimos años y es que todo está gobernado por osteoblastos y osteocitos, que son osteoblastos quiescentes, que están dentro del hueso y recogen las señales del mecanostato, de cómo se comporta el tejido óseo al transmitir las fuerzas mecánicas y que hacen que se inicie todo el proceso de remodelado óseo.

El período de reabsorción dura un par de semanas. La fase reversa se



prolonga unos 50 días y hasta que se mineraliza y se completa todo el relleno de la zona pueden pasar entre 200 y 240 días.

Esto quiere decir que en un paciente que tenga el remodelado muy elevado va a haber muchas zonas que van a estar o con déficit relativo de hueso temporal o con el hueso nuevo insuficientemente mineralizado y por eso en la Osteoporosis Postmenopáusica o en otras enfermedades, como la propia Osteogénesis Imperfecta, cuando aumenta el remodelado, aumenta la fragilidad ósea.

Aspectos específicos de la Osteogénesis Imperfecta:

En la Osteogénesis Imperfecta, también ocurre parte del proceso descrito más arriba y además si el osteoide tiene alguna anomalía va a perder características, pero no se libran de tener este grado de fragilidad adicional que supone el hecho de tener el hueso en alto remodelado. Por eso, las fracturas aparecen más antes de la adolescencia y después en el período de las postmenopausia.

Existe una gran convergencia entre la osteoporosis y la Osteogénesis Imperfecta hasta el punto de que actualmente podríamos decir que la definición que se tiene de la osteoporosis sirve perfectamente para la Osteogénesis Imperfecta: **alteración de la resistencia ósea que predispone a un mayor riesgo de fractura.**

Obviamente, en la patogenia de la osteoporosis la explicación de por qué pasan las cosas, hay muchas más condiciones y menos específicas que en la Osteogénesis Imperfecta. Pero los pacientes de O.I. están sometidos a las reglas

generales como cualquier otro paciente que no tenga esa enfermedad. Por lo cual, también va a tener cierta relevancia.

En el caso de la Osteogénesis Imperfecta, el problema radica en la síntesis adecuada entre cantidad y calidad del colágeno. El colágeno, en el hueso, forma el entramado proteico sobre el que se deposita el mineral y es lo que le da plasticidad y elasticidad, mientras que el mineral lo que da es resistencia.

Ya saben ustedes que hay mutaciones que provocan la existencia de diferentes tipos de proporcionalidad en cuanto al colágeno normal o anormal y esto condiciona en gran medida los tipos de presentación clásicos de Sillence de la Osteogénesis Imperfecta.

Incluso hay formas que se han descrito más recientemente en las cuales todavía no se ha determinado el tipo de mutación que puede haber, como son las V, VI y VII.

Es decir, que incluso en el aspecto más puro de la Osteogénesis Imperfecta, en el más específico, las cosas aún no están completamente claras. De hecho, a principios de 2007 se ha publicado que en algunos de estos tipos, sin mutación definida en el gen regulador de la síntesis del colágeno, el trastorno radica en la regulación de la forma de plegarse el mismo.

Lo que más define a la Osteogénesis Imperfecta es la gran variabilidad que existe en la expresión clínica intra e intergrupo. Por eso, es muy relevante también estudiar o procurar prestar atención



El Dr. Carlos Gómez durante su ponencia en el XIII Congreso de O.I.



a otros factores generales que afectan a la biología del hueso y que también pueden influir o modular la expresión clínica de la enfermedad.

Tratamiento médico de la Osteogénesis Imperfecta:

Hay que insistir en que a día de hoy no hay ningún tratamiento médico con una indicación específica aprobada para la Osteogénesis Imperfecta.

A partir de ahí, cabría plantearse los tratamientos específicos, que sin duda serán el futuro, pero que actualmente están inmaduros por no haber sido testados con garantía científica en pacientes con Osteogénesis Imperfecta.

La terapia génica, que consistiría en transfectar las células para corregir el gen que está defectuoso, se ha conseguido hacer en animales; en cambio, en humanos todavía está más retrasado.

La terapia celular, que consistiría en sustituir todas las células defectuosas a través de una limpieza del hueso y la utilización de células madre, implica notables dificultades.

Probablemente, el primer tratamiento médico que se aplicará en el futuro será el bloqueo de la expresión de los genes defectuosos, de ese gen que no funciona, que hace que no se sinteticen bien las cadenas de colágeno, con ARN de interferencia. Con lo cual, únicamente se formaría el colágeno que produjese el gen adecuado.

Hasta entonces, tendremos tratamientos no etiológicos, que son potencialmente todos aquellos agentes terapéuticos que actúan sobre el hueso.

¿Puede haber tratamientos efectivos en pacientes con Osteogénesis Imperfecta sin modificar la capacidad de síntesis del colágeno? Obviamente, dado que siempre que

hay un alto remodelado, da igual de qué enfermedad metabólica ósea estamos hablando, lo que disminuye la resistencia ósea, si atenúamos dicho remodelado aumentará la resistencia.

El remodelado se activa si localmente se detecta un aumento de tensión local (mecanostato), es decir, una inadecuación de la respuesta del tejido a las fuerzas que recibe. Esto puede explicar por qué pacientes con Osteogénesis Imperfecta tienden a tener un mayor remodelado de lo normal, porque la transmisión de las fuerzas a través del hueso hacen que el osteocito perciba que las cosas no van bien e interprete que hay que renovarlo.

Pero no hay que olvidar que el remodelado se activa si el organismo necesita minerales (calcio), por eso es muy importante la dieta y la adecuación de la vitamina D.

Existen períodos en la vida en los



Público asistente.



Público asistente.

que casi es un proceso fisiológico un aumento del remodelado (infancia, pubertad y menopausia).

Agentes terapéuticos en metabolismo óseo

Hace unos años, sólo disponíamos de 3 o 4 medicamentos para tratar el metabolismo óseo y el resto no existían. Hoy, prácticamente, todos estos medicamentos están en fases muy avanzadas de investigación clínica en enfermedades metabólicas óseas (casi todos en osteoporosis y alguno en Osteogénesis Imperfecta).

- > Calcio
- > Vitamina D
- > Estrógenos
- > Calcitonina
- > Bifosfonatos
- > Estroncio

- > PTH
- > Factores de crecimiento
- > Moduladores estrogénicos selectivos (Raloxifeno, Droloxifeno)
- > Esteroides gonadomimétricos (Tibolona)
- > Sistema RANKL OPG (Denosumab)
- > Otros antirresortivos

Probablemente, en el futuro haya que seguir prestando atención, sobre todo, a los que tienen mecanismos más novedosos.

Respecto al calcio y a la vitamina D, a pesar de que no sean tratamientos para la Osteogénesis Imperfecta como tal, dado que una de las funciones del hueso es ser reserva de minerales, son necesarios, pero no suficientes. Los niveles de vitamina D tienen que ser adecua-

dos para la edad y conforme se crece se necesitan valores superiores de vitamina D.

De los bifosfonatos, me gustaría comentarles que ha habido muchos bifosfonatos que se han estudiado con mayor o menor fortuna e intensidad en Osteogénesis Imperfecta y que únicamente desde el año 2004 tenemos estudios científicos de calidad, ensayos clínicos aleatorizados y controlados. En estos, se compara un fármaco frente a un placebo y se estudian los efectos positivos. Para ello, se utilizan diversos marcadores de eficacia:

- Incidencia de fracturas.
- Marcadores de remodelado óseo.
- Masa ósea.
- Calidad de vida.



Del alendronato, existen algunos estudios aleatorizados que reflejan una respuesta excelente en la masa ósea (en un estudio de tres años de duración sobre 64 pacientes, de 37-12 años), pero que, paradójicamente, no encontraban efectos en las fracturas.

¿Acaso el alendronato no sirve para prevenir fracturas en Osteogénesis Imperfecta de Tipo I? La respuesta está en la edad del grupo de estudio. Eran pacientes jóvenes, con bajo riesgo de fractura porque ya no estaban con un alto remodelado, como se observa en edades prepuberales. Entonces, aunque mejoren las condiciones, no tiene potencia para alcanzar la valoración en el efecto antifractura.

Respecto al Neridronato, en un estudio se observó (estudio de tres años de seguimiento realizado a 64 pacientes, de entre 6-11 años, de tipos I-II-IV) una disminución progresiva del número de fracturas tras la administración de este fármaco.

¿Y el futuro?

El futuro es muy esperanzador, pero la esperanza, si se acompaña de precipitación, puede producir fracasos y decepciones. Y esto lo digo porque hay medicamentos (Denosumab) que son capaces de modular todo el sistema de remodelado óseo de una forma absolutamente novedosa, bloqueando las señales que emite el organismo para producir que aumente el número en la función de los osteoblastos. Se ha visto que, incluso con una inyección subcutánea cada 6 meses, son capaces de incrementar de manera significativa los valores de masa ósea similares a cualquier bifosfonato y que ya sabemos que también puede prevenir las fracturas, pero que antes de utilizarse en Osteogénesis Imperfecta deberían ser testados adecuadamente en pacientes con dicho proceso clínico.

Lo mismo ocurre con los agentes anabólicos, como la PTH, que a día de hoy es el medicamento más poderoso para recuperar la arquitectura ósea y para disminuir la incidencia de fracturas en osteoporosis. Pero este medicamento debería estar absolutamente contraindicado para niños con Osteogénesis Imperfecta ya que están en crecimiento y, por ello, sometidos a potenciales efectos adversos graves a largo plazo. Pero, sí podría ser una solución para los adultos con Osteogénesis Imperfecta en formas leves o moderadas.

Sin embargo, no debería utilizarse hasta que no se hubiera hecho un estudio en el que se demostrase seguridad y eficacia en el caso particular de esta enfermedad.

Otra caso similar ocurre con el Ranelato de Estroncio. Es un metal pesado que ocupa el lugar del calcio a nivel de hueso y tiene dos efectos, todavía no muy bien aclarados: por un lado, disminuye la actividad de los osteoclastos y, por otro, estimula a los osteoblastos a producir nuevo hueso.

En osteoporosis se ha demostrado que es eficaz, que disminuye las fracturas, pero al ser un metal pesado interfiere en el control evolutivo de las densitometrías, magnifica el efecto sobre la masa ósea.

No se puede asumir el perfil riesgo/beneficio de los fármacos aprobados para la osteoporosis para la Osteogénesis Imperfecta, pese a que compartan muchos mecanismos y muchas propiedades que "teóricamente" lo puedan parecer.

Investigación en la Osteogénesis Imperfecta:

Son necesarios estudios de investigación específicos de la Osteogénesis Imperfecta. Lo que hay que hacer es potenciar estos estudios.

¿Cuál es la situación actual de la investigación en Osteogénesis Imperfecta? Aquí les muestro el peso relativo de la investigación en Osteogénesis Imperfecta en el Congreso americano de metabolismo óseo (ASBMR, Filadelfia, 2006), el congreso sobre huesos más importante del mundo:

- De 2.124 estudios presentados, 8 estaban relacionados con la Osteogénesis Imperfecta
- 3 eran de tratamiento: 2 de ramidronato y 1 de risedronato
- 2 de diagnóstico con marcadores de remodelado óseo
- 2 de genética
- 1 de otros reguladores que intervienen (TGF B)

Respecto al diagnóstico clínico, ya hay dos marcadores del remodelado óseo como la relación entre dos tipos de marcadores que se utilizan en osteoporosis que parece que pueden identificar 2 enfermedades completamente diferentes, entre ellas la Osteogénesis Imperfecta.

La relación de casos de Osteogénesis Imperfecta respecto del total de estudios es todavía mucho más inferior a la relación que hay de prevalencia de unas enfermedades y otras, pero se sigue investigando.

Proyecto FIS

A continuación, me gustaría citar un proyecto que nació en nuestro servicio y que de lo que trata es de realizar un estudio epidemiológico y biológico para saber cuál es el estado actual de la Osteogénesis Imperfecta en nuestro país a través de:

- La creación de un registro nacional en el que se incluyan la mayor parte de personas con Osteogénesis Imperfecta de España. Los objetivos de este registro serían:



- ▶ conocer las características de los pacientes con Osteogénesis Imperfecta en España y su repercusión sobre la calidad de vida
 - ▶ promover la investigación clínica y básica en la Osteogénesis Imperfecta
 - ▶ promover la educación, el asesoramiento genético y el tratamiento con bases científicas razonables de todos los pacientes con Osteogénesis Imperfecta.
- Establecimiento de un diagnóstico de certeza que permita conocer el patrón diferencial de la enfermedad y el porqué de su elevada variabilidad. Los objetivos del diagnóstico son:
 - ▶ estudio de polimorfismos y mutaciones en los genes ColA1 y Col2A2 y otros factores vinculados con el metabolismo óseo y del colágeno y de su relación con los tipos clínicos, el patrón, el número de fracturas y la masa ósea.
 - ▶ Estudio de la expresión génica y proteica mediante técnicas de proteómica y chips genéticos sobre cultivos primarios de fibroblastos y osteoblastos.
 - ▶ Basándonos en los dos puntos anteriores, valorar posibles dianas terapéuticas diferenciales entre pacientes.

Evidentemente, nos gustaría que participasen todos los pacientes con diagnóstico clínico de Osteogénesis Imperfecta de la forma más completa posible o, al menos, sería importante su participación en el registro epidemiológico. Para ello, se les invitará a colaborar y realizarán un cuestionario epidemiológico, en el que podrán aportar datos clínicos, tales como una historia de fracturas, masa ósea, y cuestionarios de calidad de vida.

A partir de ahí, pueden participar en diferentes grados:

- Estudio de mutaciones del gen codificador del colágeno y polimorfismos genéticos vinculados a la biología del hueso en sangre periférica (se extrae una muestra de sangre para el estudio y almacenamiento del ADN restringido a aspectos relacionados con el metabolismo óseo)
- Diagnóstico molecular de la Osteogénesis Imperfecta. Pacientes que consientan la obtención de una muestra cutánea mediante punch dermatológico para el cultivo de fibroblastos y caracterizar la producción de colágeno por los mismos.
- Diagnóstico molecular de la Osteogénesis Imperfecta. Los pacientes que sean sometidos a intervenciones ortopédicas, podrán autorizar el cultivo de osteoblastos para que se estudie en éstos la expresión de otros genes implicados en la formación del hueso mediante micro-array.

Registro nacional español de pacientes con Osteogénesis Imperfecta

Este estudio está abierto, en principio, para cualquier médico o paciente que quiera participar en todo el país.

Siempre debe existir una supervisión médica que certifique que la recogida de datos es correcta y que la recogida de muestras se realiza de forma adecuada. En el caso de que el médico que atiende al paciente no quiera colaborar, se asignará un profesional del Grupo de trabajo en Osteogénesis Imperfecta de la Sociedad Española de Investigación Ósea y Metabolismo Mineral (SEIOMM) que se encuentre próximo al lugar de residencia del paciente.

Con fondos propios vamos a empezar a hacer este registro en di-

ciembre del 2007 con nuestros pacientes de Oviedo, algunos de Barcelona y de Granada.

Ya hemos encontrado una frecuencia de una mutación aleica 10 veces superior en pacientes con Osteogénesis Imperfecta respecto a población general, e inicialmente nos planteamos las siguientes posibilidades:

- A) Esta mutación disminuiría la actividad de esta enzima que digiere el colágeno, que produciría un bajo remodelado, con lo que, al no renovarse el hueso viejo, daría lugar variantes más severas de la enfermedad.
- B) Una actividad disminuida colágeno-lítica de destrucción del colágeno haría que ese remodelado fuese menos agresivo. El colágeno estaría en un estado menos agresivo y daría variantes más leves de la enfermedad, lo cual supondría una ventaja evolutiva que condicionaría que hubiese una mayor frecuencia en los pacientes con Osteogénesis Imperfecta de la población general.

Por supuesto, esperamos contar con AHUCE y otras asociaciones de pacientes con Osteogénesis Imperfecta para la difusión de este proyecto.

Dr. Carlos Gómez.

*Servicio de Metabolismo Óseo y Mineral.
Instituto Reina Sofía de Investigación.*

CONSEJO GENÉTICO EN OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Dra. Isabel Lorda Sánchez

Servicio de Genética. Fundación Jiménez Díaz



El consejo genético es un proceso de comunicación en el que tras la necesaria valoración clínica se proporciona a individuos afectados de una enfermedad genética y/o sus familiares información sobre:

El estudio genético sigue siendo poco accesible para la mayoría de las personas con Osteogénesis Imperfecta. Lo que sí es accesible para todos, de alguna manera, es el consejo genético. Por ello, hemos elegido este tema para desarrollar a continuación.

- La enfermedad.
- Riesgo de padecerla.
- Riesgo de transmitirla.
- Posibilidad de prevenirla.
- Posibilidad de tratarla.

Por tanto, el consejo genético va a tener una serie de fases:

- 1) Establecer un diagnóstico preciso.
- 2) Calcular el riesgo.
- 3) Transmitir la información.

Lo primero que hay que hacer es elaborar un diagnóstico, ya que si nosotros no sabemos a qué enfermedad nos estamos enfrentando no vamos a poder calcular el riesgo y no vamos a poder transmitir ningún tipo de información.

Para ello, vamos a tener que hacer una consulta, un estudio e interpretar los datos correspondientes al estudio.

La consulta de genética tiene una parte que no se diferencia de una consulta normal. Tendremos que hacer una anamnesis y una exploración clínica.

Quizás haya que dirigir un poco el interrogatorio hacia aquello que nos interesa.

Hay una serie de rasgos más específicos de una consulta de genética, como es el árbol genealógico, así como una recogida de muestras biológicas, de lo que hablaremos un poco más adelante.

En el árbol genealógico, a través de unos signos que los hemos estandarizado para entenderlos to-



dos, que van cambiando conforme van aumentando las familias. Es muy importante para nosotros tener un árbol genealógico que nos deje muy claro quiénes están afectados y quiénes no, así como la edad de los diferentes miembros y el momento del diagnóstico. Para nosotros es importante conocer al mayor número de familiares posible y, en un momento determinado, poder establecer una consanguinidad que ellos ni siquiera se hubieran planteado que tuviera relación entre las familias.

Otra de las características de nuestra consulta es que para nosotros es importante el hecho de tomar muestras biológicas. Nos encontramos en muchas ocasiones con parejas que, en un momento determinado, les han diagnosticado que tenían un feto afectado de

Osteogénesis Imperfecta, cuando todos sabemos que a nivel fetal se puede confundir con otras enfermedades y por ello es muy importante siempre que se puedan recoger muestras biológicas. Dichas muestras biológicas pueden permitirnos establecer claramente mediante un diagnóstico genético cuál es la enfermedad con la que nos vamos a enfrentar.

Respecto al estudio genético, una cosa muy importante es que nosotros hemos de elegir la técnica adecuada, la más apropiada.

Hay muchísimas técnicas dentro del estudio genético. Por ejemplo, si estamos ante un caso de Síndrome de Down, la técnica adecuada que vamos a emplear es realizar un careotipo. El Síndrome de Down se caracteriza porque tiene una trisomía 21, pero en el caso

de la Osteogénesis Imperfecta, sabemos que los genes relacionados con esta patología están en el cromosoma 7 y en el 17, pero con un careotipo nunca nos va a dar la información sobre la Osteogénesis Imperfecta.

Nosotros tenemos que ir a los genes, a aquello que forma los cromosomas y hacer el estudio a nivel del ADN. Sin embargo, no voy a tratar el tema de las técnicas genéticas porque son técnicas complejas.

Respecto a la Osteogénesis Imperfecta, el estudio genético es complicado ya que son genes muy grandes y no se realiza en ningún sitio público actualmente en España.

Hay laboratorios privados donde se realiza, pero no de manera general dada su complejidad.



La Dra. Lorda y el Dr. de las Heras durante el Congreso



Otro aspecto muy importante es la interpretación de esos resultados, ya que no en todas las ocasiones resulta fácil o sencillo. Por ejemplo, uno de los problemas que nosotros nos encontramos a la hora de interpretar unos resultados es diferenciar entre lo que es una mutación y lo que es un polimorfismo. Una mutación es aquello que va a repercutir verdaderamente en la clínica del paciente, mientras que un polimorfismo es una alteración que hay a nivel del ADN, pero que no tiene repercusión en la clínica.

En ocasiones, nosotros no podemos encontrar la diferencia y debemos recurrir a bases de datos.

Otro de los problemas en la interpretación es la expresión variable. En el caso de la Osteogénesis Imperfecta, hay una cierta expresión variable, pero no es tan grande. Sí que es cierto que dentro de una familia, cuando hay una mutación concreta, pueden aparecer las fracturas un poco antes o un poco después, pero la expresión no es tan variable como en otras enfermedades. Sí que en un momento dado el saber si alguien tiene o no tiene la enfermedad, es portador o no de ella, va a ser muy importante a la hora de interpretar los resultados.

Es decir, lo primero que hemos comentado dentro del consejo genético y de sus fases es la necesidad de establecer un diagnóstico preciso a través de la consulta, del estudio y de la interpretación. Una vez tenemos claro qué es lo que tiene el paciente, hemos de pasar a la segunda fase:

- **Calcular el riesgo** de padecer la enfermedad, de transmitirla, etc.

Como ya hemos visto, a la hora de calcular el riesgo, para nosotros es importante contar con ese árbol genealógico que nos va a servir de información.

Sabemos que la Osteogénesis Imperfecta es una enfermedad autosómica dominante. ¿Qué significa esto? Pues que aquel que la padece, tiene un 50% de probabilidades de transmitírsela a sus hijos.

| Hay varios métodos de diagnóstico prenatal: | |
|--|-------------------------|
| No invasivos | Riesgo de aborto |
| - Screening sérico | 0% |
| - Estudio ecográfico | 0% |
| Invasivos | |
| - Amniocentesis | 1% |
| - Biopsia corial | 2% |
| - Funiculocentesis | 5% |

Cuando se ha transmitido una vez, ¿ya no vuelve repetirse? La respuesta es no: cada vez que el afectado tenga hijos, tendrá un 50% de probabilidades de transmitir la enfermedad.

En la mayor parte de los casos se trata de una alteración "de novo" (aproximadamente un 25%). En el caso de que una persona tenga Osteogénesis Imperfecta y haya tenido un hijo con esta enfermedad, en principio habría que decir que el riesgo es similar al de la población general. Por una parte, sabemos que la Osteogénesis Imperfecta no es tan clara como en otras enfermedades. Por ejemplo, en la acondroplasia, que es el enanismo más conocido, influye la edad paterna. En la Osteogénesis Imperfecta influye la edad, pero

no tanto, aunque sí es relevante cuanto más mayores son los padres, ya que más probabilidades hay de que tengan mutaciones nuevas. Fundamentalmente, los espermatozoides, aunque también los óvulos, cuanto más tiempo lleven en vida más probabilidad hay de que haya habido una mutación. Aunque en la Osteogénesis Imperfecta no es tan clara esta influencia de la edad de los padres, sí puede influir a la hora de que aparezca una mutación de nuevo.

Otra de las cosas importantes es que aunque la Osteogénesis Imperfecta es una enfermedad autosómica dominante no se puede decir exactamente que el riesgo de que aparezca un nuevo caso en la familia sea prácticamente el mismo que el de la población general.

Algunas veces, aunque en una persona no se observe Osteogénesis Imperfecta a nivel de sus huesos o a nivel de su cuerpo, puede presentar algunas células dentro de su cuerpo, entre ellas por lo menos alguna parte de las células de las gónadas (de aquellas que dan lugar a los espermatozoides, o a los óvulos, y que van a crear la nueva vida), que tienen células con esa mutación de la Osteogénesis Imperfecta.

De alguna manera, dentro de esas gónadas, alguna parte cuenta con esa mutación. Este hecho se ha demostrado ya que se han realizado estudios en los que en la sangre se ve que el padre sólo tiene lo que llamamos el WT, es decir, que no tiene ninguna mutación; sin embargo, en sus espermatozoides tiene tanto el WT como la mutación.

Es decir, a nivel de sus gónadas hay una cantidad de células que presentan esa mutación. Eso es lo



que hace que en algunas de las Osteogénesis Imperfecta (tipo II fundamentalmente) podamos decir que hay entre un 2 o un 5% de los casos que presentan mosaicismos gonadales y que el riesgo de repetición en esos casos no es igual que en el de la población en general, sino que podemos hablar de un 5% de riesgo.

Sin embargo, no nos sirve de nada hacer todos estos estudios si luego no somos capaces de:

Transmitir la información (3ª fase) a la familia.

La información la hemos de transmitir tanto oralmente como escrita para que la familia sea capaz de leer la información, de repararla, de mirarla de nuevo y, si hace falta, volver a la consulta otra vez después de haber leído la información y haberla procesado.

En el informe genético hay que tener en cuenta que éste no debe ser ilegible ni incomprensible. La familia tiene que poder entender qué significa la información que le estamos dando.

¿Qué hemos de poner en ese informe genético? Debería incluirse la repercusión fenotípica: cuánto, cuándo y cómo se van a producir las diferentes manifestaciones. Esto no siempre es tan fácil ya que, en el caso de la Osteogénesis Imperfecta, no todos los afectados tienen la primera fractura en el mismo momento y tampoco van a repetir las fracturas con la misma periodicidad.

Hay una diferencia de expresión, que en el caso de la Osteogénesis Imperfecta nos va a resultar difícil de establecer, pero vamos a intentar transmitirle lo que nosotros sabemos por las publicaciones y lo que sabemos por nuestra propia experiencia con diferentes pacientes.

A continuación, trataremos el concepto de diagnóstico, de la posibilidad de que en el informe podamos dar un diagnóstico prenatal o un diagnóstico preimplantacional.

En principio, el **diagnóstico prenatal** se define como acciones prenatales que tengan como objeto el diagnóstico de un defecto congénito, entendiendo por tal toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural o funcional.

En principio, en la Osteogénesis Imperfecta, se puede realizar un diagnóstico prenatal no invasivo (ecografía)

- Tipo II y III: semana 14-18

- Tipo I: 3º trimestre y no siempre se puede realizar

¿Qué tipo de diagnóstico invasivo se podría llegar a hacer? Existe la biopsia corial y la amniocentesis.

Una cosa que debemos tener todos clara es que para hacer un estudio genético prenatal es siempre imprescindible que se haya hecho el estudio genético al progenitor afectado para conocer la mutación. No podemos hacer un diagnóstico prenatal a una persona que presenta Osteogénesis Imperfecta y que nunca se ha estudiado genéticamente.

El diagnóstico preimplantacional: Es un procedimiento que se basa en las técnicas de reproducción asistida. Para ello, se toman óvulos de la mujer y espermatozoides del hombre. Se inyecta el espermatozoide y se cultiva el cigoto. Cuando el embrión ha empezado a crecer se toma una determinada célula de éste y se hace el correspondiente estudio y, en principio, se implantan sólo aquellos embriones que no tienen esa alteración.

Pero igual que ocurre en el caso del diagnóstico prenatal, para ha-

cer cualquier estudio de implantación es imprescindible siempre hacer el estudio genético al progenitor.

Otra de las cosas que tenemos que hacer en nuestro informe genético es la prevención y el tratamiento. No obstante, en la Osteogénesis Imperfecta no existe la prevención primaria, pero sí una posibilidad de diagnóstico prenatal y preimplantacional. Tampoco existe el tratamiento completamente curativo, pero sí tratamientos paliativos que mejoran la calidad de vida del afectado.

Por último, cabe hacer dos puntualizaciones. Cuando damos consejo genético hemos de tener en cuenta ciertos aspectos éticos que para nosotros son importantes:

- 1) Respecto a la libertad de elección. Es voluntario realizar un determinado estudio. Algunas personas no quieren saber si son portadoras o no de la enfermedad y eso hay que respetarlo. Por ello, nosotros siempre hacemos un estudio después de obtener un consentimiento informado.
- 2) El consejo genético no es directivo. Nosotros tenemos que intentar transmitir que el consejo genético es una información objetiva y siempre respetar la libertad de las personas de tener un hijo con minusvalía. Es la propia persona la que tiene el poder de decisión.
- 3) Para terminar, quisiera dar las gracias a AHUCE, a los pacientes y familiares, a los compañeros que siempre colaboran y fundamentalmente a todos vosotros.

Dra. Isabel Lorda Sánchez
Servicio de Genética. Fundación
Jiménez Díaz



MANEJO DE PACIENTE ADULTO CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA”



Dra. Isabel Pavón
Servicio de Endocrinología del Hospital Universitario de Getafe.

Ya se ha dicho en muchas ocasiones que no existe realmente un tratamiento definitivo para la enfermedad subyacente, pero sabemos que existen diversas terapias que pueden mejorar la situación clínica y la calidad de vida en pacientes con Osteogénesis Imperfecta.

Me gustaría insistir de nuevo en la necesidad de que el abordaje de la enfermedad sea multidisciplinar. Hay múltiple personal sanitario implicado:

- Consejo nutricional.
- Terapia física. Rehabilitación.
- Cirugía ortopédica (fracturas, cifoescoliosis).
- Otras cirugías (ORL, neurocirugía).
- Neumología, cardiología.
- Terapia farmacológica: bifosfonatos, otros fármacos para la osteoporosis.
- Manejo del dolor.

A continuación, les voy a contar realmente la experiencia que tenemos en el hospital donde trabajo, en el Hospital Universitario de Getafe, en el servicio de Endocrinología.

Hemos atendido hasta ahora a 19 pacientes, 14 de ellos mujeres y 5 varones, con edades comprendidas entre los 18 y los 56 años. El 42% de estos casos padecen una forma severa de Osteogénesis Imperfecta.

Cuando les hemos preguntado por antecedentes personales, el 68% tenían antecedentes personales familiares o conocidos de la enfermedad.

Se han contado un número de fracturas muy variable, que oscilaban entre una en la infancia hasta más de 300.

Un dato curioso, y sobre el que me gustaría insistir, es que cinco de los pacientes, casi el 80%, ya habían recibido algún tipo de tratamiento previo, pero no se había evaluado su eficacia, no se había testado.

Cuando un paciente llega por primera vez a nuestra consulta, lo primero que vamos a realizar es una historia clínica completa con recogida adicional de, al menos, los siguientes datos:

- Edad al diagnóstico, historia familiar.
- Historia de fracturas y procedimientos traumatológicos.
- Movilidad actual y dolor.
- Presencia o no de escleras azules, dentinogénesis imperfecta e hipoacusia.
- Alteraciones cardiológicas y/o pulmonares.

Además de esto, realizaremos una exploración física básica completa en donde nos fijaremos en:

- Realización de medidas antropométricas.
- Impedanciometría: medida del % de la grasa corporal.
- En las deformidades óseas más llamativas.
- Escleras, dentición, hipoacusia.
- Soplos cardíacos (prolapso mitral).

Por otra parte, a todos los pacientes les pasamos un test de calidad de vida genérico (SF-36) el primer día de consulta.



El paciente debe de realizarse diversas pruebas:

- Determinaciones analíticas basales:
 - ▶ Hemograma
 - ▶ Bioquímica básica completa
 - ▶ calcio iónico
 - ▶ TSH, IGF-1, PTH, vitamina D, cortisol, esteroïdes sexuales y gonadotropinas sólo si la clínica es de hipogonadismo (para descartar otras causas de osteoporosis)
 - ▶ Marcadores de recambio (de formación y reabsorción) óseo: fosfata alcalina ósea en sangre y deoxipiridonina en orina
- Otras pruebas que se solicitan son:
 - ▶ Densitometría ósea.
 - ▶ Exploraciones radiológicas:
 - Rx tórax y columna cervical.
 - Ecografía abdominal.

- ▶ Ecocardiograma (ECG).
- ▶ Audiometría.
- ▶ Gasometría venosa. Estudio funcional respiratorio.

En una evaluación inicial, nos hemos encontrado en todos los pacientes escleras azules; además, el 58% tienen dentinogénesis imperfecta, el 63% talla baja y el 47% algún grado de sobrepeso u obesidad.

Todos los pacientes tenían algún grado de cifoescoliosis y otras deformidades a otros niveles.

También nos encontramos con dos pacientes que presentaban alguna alteración funcional pulmonar detectada en espirometría. Ninguno tuvo anomalías electrocardiográficas ni ecocardiograma patológico.

Cuando se hizo la audiometría, el 36% tenía hipoacusia. En cuanto a la densitometría, todos los pacientes presentaban algún grado de osteoporosis y en todos los casos se descartaron otras causas. Los niveles de marcadores de reabsorción ósea se encontraban elevados.



La Dra. Isabel Pavón y el Dr. Carlos Gómez durante el XIII Congreso de O.I.



Sabemos que la mayoría de los adultos con Osteogénesis Imperfecta tiene una densidad mineral ósea baja (osteopenia) o muy baja (osteoporosis).

Esto se debe a varios factores:

- Dificultad para sintetizar masa ósea durante la infancia.
- Períodos de inmovilización por fracturas recurrentes.
- Disminución de la actividad física.

En cuanto a las fracturas, no cesan tras la pubertad pues la fragilidad ósea persiste. Hay una serie de períodos predisuestos a las fracturas que son:

- A) Tras inmovilidad o inactividad relativa.
- B) Durante el parto o después del mismo.
- C) Tras la menopausia en mujeres y en la 5ª o 6ª década en varones.

¿Qué medidas podemos tomar para evitar esto? En principio, algo muy importante es una nutrición adecuada, evitar el tabaco y el consumo excesivo de alcohol, junto con la fisioterapia y el ejercicio supervisado, ayudarán a mantener y aumentar la fortaleza ósea y muscular.

Las necesidades diarias de calcio varían según la edad:

- ▶ Jóvenes: 1.200-1.500 mg.
- ▶ Adultos: 1.000 mg.
- ▶ Mujeres embarazadas: 1.200-1.500 mg.
- ▶ Mujeres posmenopáusicas: 1.000-1.500 mg.
- ▶ Ancianos (mayores de 65 años): 1.500 mg.

¿Dónde encontramos el calcio?

- leche (120 mg) suplementada en calcio (160 mg) ,

yogur y quesos (700-1.000 mg).

- cereales (pan integral): 100 mg.
- verduras de hoja verde: 60-80 mg.
- frutos secos (almendras): 250 mg.

También contamos con suplementos de calcio en forma de preparados farmacéuticos, que se pueden utilizar en este tipo de pacientes.

¿Qué tipo de fármacos hay disponibles para tratar la osteoporosis de pacientes con Osteogénesis Imperfecta?

- Suplementos de calcio y vitamina D.
- Bifosfonatos.
- Agonistas de los receptores de estrógenos: Raloxifeno.

- Ranelato de estroncio.

En cuanto a los bifosfonatos, son un derivado del pirofosfato. Se unen con los cristales de hidroxapatita y suprimen la resorción ósea mediada por osteoclastos.

Son los fármacos más empleados hasta ahora. En niños se emplea el Pamidronato, utilizado en formas de gravedad moderada- severa. Entre sus efectos, se cuentan los siguientes:

- Aumentos de la DMO.
- Disminución de la tasa de fracturas/ año.
- Mejoría del dolor y la movilidad.
- Sin efectos deletéreos sobre el crecimiento y la mineralización.
- Los efectos a largo plazo son desconocidos.

En adultos, tenemos aún menos información. En un estudio realizado por J. R. Saphiro (Calcio Tissue Int, 2003; 72: 103-112), se administró pamidronato 30 mg IV/ 3 meses por 2 años, en 8 pacientes con Osteogénesis Imperfecta tipo IA. Los resultados fueron los siguientes:

- Aumento de la DMO significativo en el triángulo de Ward a los 12-24 meses, en el cuello femoral a los 24 meses y en columna lumbar a los 12 meses.
- Los valores de T aumentaron pero no alcanzaron la significación estadística.
- Disminuyeron los parámetros de recambio óseo (osteocalcina, procolágeno tipo I, FA ósea).



- Histomorfometría: cambios favorables.

Con **Neridronato**, se realizó el estudio IV administrando 100 mg cada 3 meses controlado con placebo a 23 varones y 23 mujeres con Osteogénesis Imperfecta de edad media de 35 años y osteoporosis (S. Adami J. Bone Miner Res 2003 18 (1): 126-130). Tras 2 años, la DMO aumentó 6 y 7% respectivamente en columna y 5,5 y 9,8% en cadera, con una tendencia a la disminución del número de fracturas.

Este medicamento ha sido registrado recientemente para el uso de Osteogénesis Imperfecta en Italia.

En la actualidad, en nuestro país, disponemos de bifosfonatos orales como el Alendronato y Resindronato e IV como Pamidronato y Zolendronato, el bifosfonato de mayor potencia hasta hoy.

Bifosfonatos en pacientes adultos con Osteogénesis Imperfecta

- Pacientes diagnosticados de Osteogénesis Imperfecta
- Desintometría con $T < 2$, habiéndose descartado otras causas de osteoporosis, déficit de vitamina D, etc
- Alendronato oral 70 mg/ semana vs. Zolendronato IV 4 mg/ 6 meses (en pacientes encamados, con intolerancia al fármaco oral, con mala cumplimentación del tratamiento o ineffectividad del mismo).

En caso de usar Zolendronato:

- Se debe firmar el consentimiento informado
- Se solicitará medicamento para uso compasivo

A continuación, voy a abordar el tema del tratamiento intravenoso. Se realiza durante un ingreso corto. Las primeras dosis de cada paciente suelen ser de 3 días para estar más controlados los efectos secundarios. En las dosis sucesivas el ingreso dura 48 horas. Es muy importante que beba mucho líquido para mantener un buen estado de hidratación y evitar que se deteriore la función renal.

Zolendronato en pacientes adultos con Osteogénesis Imperfecta

- Ingreso de 48-72 horas. Hidratación antes y después de la infusión.
- Control de temperatura y registro de los posibles efectos secundarios (tratamiento sintomático).
- Análisis a las 24 y 48 horas.
- Controles analíticos cada 6 meses.

- Densitometrías a los 6 meses y posteriormente anual.
- Test de calidad de vida cada 6 meses.
- Registro de nuevas fracturas.

Hasta ahora, de los 19 pacientes adultos que han consultado en nuestro servicio, 6 siguen tratamiento con Alendronato oral, 8 han recibido Zolendronato IV, 2 están pendientes de la primera dosis y los 3 restantes se encuentran pendientes de completar la valoración inicial o pendientes de aceptación del fármaco.

Como efectos secundarios del Zolendronato:

- ▶ 100% se quejaron de astenia y somnolencia leves el día de la infusión.
- ▶ 2/8 presentaron pirosis el día postinfusión.
- ▶ 1 paciente tuvo una epistaxis el día de después.
- ▶ 1 paciente presentó leucopenia transitoria.
- ▶ Ninguno tuvo hipocalcemia, fiebre, ni deterioro de función renal.

Ningún paciente ha presentado fracturas desde que comenzó el tratamiento.

En cuanto a la **calidad de vida**. Utilizamos el cuestionario SF-36. Consiste en 36 indicadores que valoran diferentes aspectos en relación con la salud:

- ▶ Funcionamiento físico.
- ▶ Rol físico.
- ▶ Rol emocional.
- ▶ Funcionamiento social.
- ▶ Vitalidad.
- ▶ Salud mental.
- ▶ Dolor.
- ▶ Percepción general de salud.

Los aspectos que más han mejorado en estos pacientes son:

- ▶ La salud mental.
- ▶ El funcionamiento social.
- ▶ Percepción general de salud.
- ▶ Puntuación del dolor.

Y para terminar, querría animar a los pacientes para que contacten con un médico que conozca los problemas específicos de los adultos con Osteogénesis Imperfecta, dispuesto a coordinar sus cuidados, preferentemente en un centro que cuente con la posibilidad de un abordaje multidisciplinar de la enfermedad.



CAMBIOS VISUALES ASOCIADOS A LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

D. Andrés Gené Sanpedro.

MSc. Óptico-Optomestría. Prof. Titular de la E.U. Universidad de Valencia.

La Osteogénesis Imperfecta es un trastorno hereditario que se caracteriza por alteraciones en la síntesis del colágeno tipo I que lo hace defectuoso, siendo las manifestaciones más importantes las esqueléticas. Sin embargo, el ojo es un órgano muy rico en este tejido conjuntivo, lo que induce a ser muy susceptible a alteraciones en este tipo de enfermedades, siendo en algunos casos la primera manifestación.

En este trabajo analizaremos, además de la esclerótica azul, la cual es un importante hallazgo que permite distinguir los tipos de Osteogénesis Imperfecta y que se encuentra hasta en el 70% de los pacientes, cómo se comportan otras estructuras como la córnea y sus implicaciones. Para finalizar, ofreceré unos consejos a tener en cuenta para minimizar los riesgos de las implicaciones a nivel ocular.

Palabras claves: Cambios visuales, colágeno, cornea, esclera azul, osteogénesis imperfecta, sistema osteoarticular.

Introducción

La Osteogénesis Imperfecta (OI) es un trastorno hereditario, caracterizado por desordenes en la síntesis del tejido conectivo tipo I que lo hace defectuoso, siendo las manifestaciones más importantes las alteraciones esqueléticas, con predisposición a fracturas de huesos. (1)

Esta reducción en la síntesis puede afectar a otras estructuras anatómicas ricas en colágeno tipo I, implicando sordera presenil (50% afectados del tipo I), esclera azul, dermatológicas, cardiovasculares, en articulaciones, dentinogénesis imperfecta (tipo III enfermedad) y flojedad generalizada. (2-4) Dependiendo de la severidad de la afección, tiene la presentación clínica más heterogénea y variable.

Anatomofisiología ocular: segmento anterior

El ojo es un órgano muy rico en tejido conjuntivo con gran colagénesis; por ello, este tipo de enfermedades afecta al ojo con mucha frecuencia, siendo en algunos casos la primera manifestación. En este trabajo se va a profundizar en dos estructuras fundamentales en el segmento anterior: la esclera y la córnea, valorando sus características en sujetos con OI y en sujetos no afectados.

Esclera: características

La esclera es la capa más superficial del globo ocular. Está compuesta esencialmente por fibras de colágeno y proporciona protección al contenido intraocular, a la vez que recibe a los músculos extraoculares,

convirtiéndose en su inserción anterior. Su color es blanco opaco y su espesor es variable, siendo aproximadamente de 0,8-1 mm en el limbo esclero-corneal y en el polo posterior, y de 0,5 mm en el ecuador del ojo. Las fibras de colágeno (tipo I) representan el 75% del tejido escleral, mientras que menos del 25% está conformado por fibras elásticas. También se encuentran glicosaminoglicanos como el ácido hialurónico, condroitín sulfato y dermatán sulfato. (5)

Cuando se examina la esclerótica en un individuo no afecto, se encuentra que su color es predominantemente blanco; sin embargo, debido a que la úvea subyacente es un tejido intensamente pigmentado, es posible que ésta se haga visible a través de la esclerótica si la



Figura 1.- Ojo con esclera azulada

pigmentación aumenta o si el espesor escleral disminuye, lo que da origen a la esclerótica azul. (6)

El hallazgo de la coloración azul se puede presentar como normal en los primeros meses de vida, cuando la esclerótica tiene un espesor cercano a la mitad del adulto. Sin embargo, existen múltiples patologías sistémicas que pueden alterar la embriogénesis escleral, dificultando su condensación y alterando su estructura colágena, lo que da origen a una esclerótica anormalmente delgada y, por lo tanto, a su apariencia azul, razón por la cual una vez se ha determinado su presencia es necesario realizar un examen clínico completo y las pruebas paraclínicas requeridas en búsqueda de tales asociaciones.

La presencia aislada de escleras azules se debe a un trastorno estructural del tejido conectivo o a un defecto de la pigmentación ocular (si al mover la conjuntiva no hay cambios de coloración, se descarta



Figura 3.- Cornea plana

la presencia de áreas de pigmentación conjuntival). En ocasiones (sobre todo en niños) se ha relacionado con anemia. (7)

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial de la Osteogénesis Imperfecta se realiza con una serie de patologías a fin de descartar algunos signos característicos diferentes como el síndrome de Ehlers-Danlos (hiperlaxitud articular, hiperextensibilidad de la piel y fragilidad de los tejidos), el síndrome de «brittle cornea» (córnea «reluciente» y pelo rojo), el síndrome de Cornelia de Lange (retraso mental, retraso del crecimiento y anomalías esqueléticas sin escleras azules), el síndrome de Marfan congénito (megalocórnea, iris alterado y mal desarrollo de los cuerpos ciliares), etc. (8,8-15)

La esclerótica azul es un importante hallazgo que permite distinguir los tipos de Osteogénesis Imperfecta, pues se encuentra hasta en el 70% de los pacientes. Se debe al aumento en la transparencia de la esclerótica, al tener el espesor escleral reducido en un 50 a 75%, junto con la presencia de fibras colágenas inmaduras con reducción en las estriaciones cruzadas, y permite ver los vasos coroideos que están debajo. (16)

Mientras que en el tipo I permanece toda la vida, y los afectados con el tipo II tienen la esclera azul oscura (17), en los tipos III y IV de la enfermedad, la coloración escleral tiende a normalizarse en la vida adulta, pese a que se caracterizan por un aumento progresivo de la gravedad del síndrome con la edad. (18)

Otros hallazgos oculares adicionales que se pueden encontrar son adelgazamiento corneal (19), con una disminución de la rigidez ocular (que lo hace vulnerable con peligro de ruptura ante un trauma menor) (20,21), miopía, opacidad corneal, pequeño diámetro corneal y la agenesia congénita de la capa de Bowman. Otros hallazgos oculares menos frecuentes incluyen

megalocórnea, queratocono, queratoglobo, hipermetropía, catarata, embriotoxón posterior, atrofia óptica compresiva secundaria a fracturas o deformidades de los huesos alrededor del canal óptico, y glaucoma secundario, por las alteraciones sistémicas. (16,22-34) Pese a todas estas posibles afecciones, no suele ser habitual la alteración funcional de la visión.

Cornea: características

Todo el complejo anatomofisiológico de la córnea trata de proporcionar la máxima transparencia y una precisa capacidad refractiva. El mínimo espesor y la disposición paralelas de las fibras colágenas del estroma entre sí y a la superficie, hace que la luz se transmita de forma adecuada y no sufra pérdidas significativas a su paso por la cór-

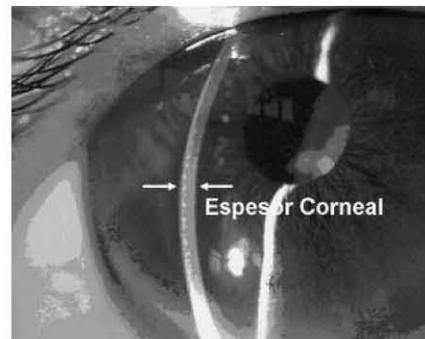


Figura 2.- Espesor Corneal disminuido

nea. Esta alineación de las fibras estromales, además de ser importante en la transmisión, tiene más que ver con la función tectónica, pues ayuda a mantener la forma y estabilidad de la córnea. (5)

Una cornea media presenta un grosor central de 0,5-0,54 mm, y es mayor en la periferia, donde alcanza hasta 0,7 mm. El estroma corneal supone el 90% del grosor corneal total y posee una estructura peculiar, conteniendo fibras de colágeno fundamentalmente de los tipos I y V. (5)

Aunque algún autor (6) postula sobre la posible implicación del colágeno corneal tipo VI,



justificándolo en que es el principal constituyente del estroma corneal, esto aún no está claramente confirmado, estando centrado el tema sobre el colágeno tipo 1 que es el afecto.

Las laminillas colágenas corneales presentan una disposición similar a la que se observa en los tejidos colágenos óseos. Las fibras colágenas corneales, que se ordenan en unas 200 a 250 láminas paralelas a la superficie, corresponden a la asociación de numerosos manojos de fibrillas, con una anchura entre 64 y 70 mm cada lámina.(5)

Están formadas por la disposición de capas sucesivas de fibrillas de colágeno tipo I que se encuentran alternadas ordenadamente, orientando sus fibrillas en ángulos rectos con respecto a la anterior. Entre las láminas, la orientación es oblicua en el tercio anterior, presentando tendencia a una orientación vertical y horizontal en ángulos rectos, probablemente para compensar las deformaciones causadas por la musculatura extrínseca. Dentro de cada lámina, todas las fibras tienen una dirección igual, por lo que son paralelas entre sí. En condiciones normales, la disposición de las fibras y de las láminas del estroma aseguran la transparencia, una tensión uniforme y la resistencia de toda la estructura corneal.(35,36)

Datos refracción de la córnea

Como se ha comentado, la córnea tiene una gran capacidad refractiva, por lo que constituye el principal elemento refractivo del ojo. En los estudios realizados no hay diferencia significativa entre la media del error refractivo entre pacientes con Osteogénesis Imperfecta y un grupo control ($0,32 \pm 0,5$ vs $0,18 \pm 0,4$ dioptrías; $p > 0,05$), aunque 5 de 23 pacientes con Osteogénesis Imperfecta (21,7%) tuvieron una miopía mayor de 0,75 dioptrías. (6)

La mayoría del grupo con Osteogénesis Imperfecta (21 de 23 pacientes, 91,3%) tuvieron la agudeza visual entre 20/40 y 20/20.

Los valores queratométricos medios para cada grupo no presentan diferencia significativa ($44,2 \pm 1,7$ vs $43,8 \pm 1,6$ dioptrías; $p > 0,05$). (6)

Espesor Central Corneal (ECC)

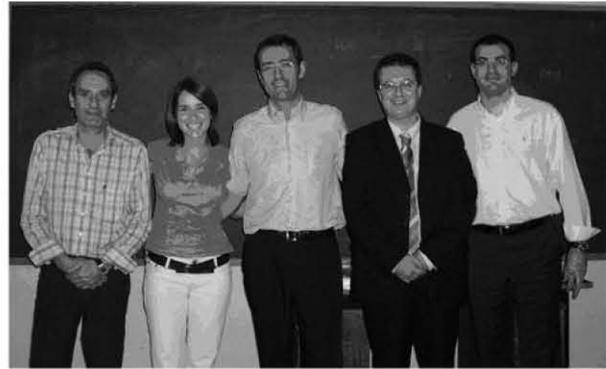
Se ha encontrado histológicamente que las fibras de colágeno de la capa estromal y escleral, pese a su uniformidad en tamaño, son de un 25 a un 50% más pequeñas en sujetos con Osteogénesis Imperfecta que en un grupo control. (37) Con microscopía óptica se observa una disminución del diámetro de las fibras de colágeno tipo I y la desaparición de las estrías transversales, produciéndose la desorganización del tejido.

Esto es lo que puede justificar el porqué el ECC medio en pacientes con Osteogénesis Imperfecta es menor ($459,5 \pm 24,6$ micras; rango, 430–511 micras), siendo alrededor de 83 micras menor que en la población sana. 22 de 23 ojos (95,6%) tuvieron las lecturas del ECC por debajo de 500 micras, 15 de los cuales (65,2%) fue por debajo de 450 micras. Los sujetos control la tenían por encima de 500 ($543,6 \pm 21,4$ micras; rango, 511–585 micras). (6,19)

En el tipo-I de Osteogénesis Imperfecta con esclera azul, la media fue significativamente ($p = 0,005$) más baja ECC ($446,5 \pm 16,3$ micras) que aquellos del tipo-IV Osteogénesis Imperfecta sin esclera azul ($473,6 \pm 25,0$ micras).(6)

VALORACIONES CLÍNICAS

Al igual que no existe tratamiento curativo de la fragilidad ósea, no existe de las escleras azules, puesto que son una manifestación de la



Grupo de trabajo de Optometristas durante el XIII Congreso en Tiana
D. Juan Carlos Ondategui Parra. MSc. Óptico- Optometrista. Prof. Titular de la E.U. Universidad Politécnica de Cataluña.

anomalía histológica. Sin embargo, con medidas preventivas y paliativas (consejo genético, educación, ejercicios de rehabilitación...) la mayoría de los pacientes consiguen una calidad de vida aceptable. Por ello, a continuación mostraremos unos consejos a tener en cuenta:

I. - Control presión intraocular (PIO)

La medida de presión ocular suele dar baja, lo cual es artificial en pacientes con Osteogénesis Imperfecta, ya que al tener un espesor menor, la córnea ofrece menor resistencia. (38,39). La medida del ECC es clínicamente importante, sobre todo en aquellos casos con Osteogénesis Imperfecta que están en la línea de sospecha de glaucoma, bien por los signos clínicos hallados o por estar en un grupo de riesgo (por ejemplo, uno de éstos puede ser tener antecedentes familiares de tensión ocular).

En estudios (6) que han valorado la presión intraocular media en pacientes con Osteogénesis Imperfecta ($12,7 \pm 1,8$ mmHg), ésta ha sido más baja que con respecto al grupo control ($15,6 \pm 1,9$ mmHg), con una diferencia significativa ($p < 0,001$). Aunque no se calcula la PIO real por la disminución de espesor corneal, hay que tener en cuenta que la PIO medida puede ser sobreestimada o subestimada alrededor de 5 mmHg por cada 70 micras de desviación en el espesor de la córnea, respectivamente.



2.- Cirugía refractiva

Cuando se considera una cirugía refractiva corneal debe tenerse cuidado con los espesores corneales reducidos, para minimizar los riesgos y los resultados inesperados, que incrementan el riesgo de ectasia o ruptura del globo ocular. (40)

3.- Protección con gafas

En aquellas actividades que se pueda producir contacto con el ojo, por la predisposición a laceraciones corneales, a la rotura ocular, y a hemorragias retinianas tras pequeños traumatismos (41), es conveniente la utilización de gafas protectoras de seguridad. Dado que asociado con la disminución de espesor escleral hay una disminución de la rigidez ocular, está inversamente relacionado el azul escleral con la rigidez ocular. (20,21)

También puede ser conveniente la utilización de unas buenas gafas de sol para minimizar los reflejos y deslumbramientos que puedan surgir por el menor espesor corneal.

4.- Examen visual periódico

Una baja estatura es otro hecho común en los pacientes portadores de Osteogénesis Imperfecta, entre los que los pacientes de tipo III son más bajos que los de tipo I y IV. (18,42-44) En caso de presentar un reflejo visuopostural para la lectura y la escritura menor, pueden presentar un inicio más precoz de la presbicia, con una sintomatología diversa relacionada con el uso de la visión próxima. Este hecho aún no está confirmado, pero es una línea

de investigación que tenemos en cuenta para un futuro próximo.

CONCLUSIONES

Como conclusión general, hay que tener en cuenta que en una atención visual precisa a pacientes con Osteogénesis Imperfecta es importante saber y comprender los problemas visuales y oculares, ser capaces de valorar las causas fundamentales de estos problemas y ser capaces de realizar una atención concreta para estas condiciones, que pueden deteriorar la función visual, así como provocar síntomas de incomodidad.

Se están abriendo nuevas líneas de investigación relacionadas con los cambios a nivel visual; por ejemplo, nuestro grupo de trabajo ha iniciado una línea para valorar si existe una relación con la sintomatología visual. Se basa en la recogida de datos de los afectados mediante una encuesta específica sobre sintomatología, directa e indirectamente relacionada con la visión. Por otro lado se están analizando, mediante nuevas tecnologías, pruebas sobre el análisis estructural de la córnea y de los posibles cambios a nivel retiniano, que está centrado principalmente en la papila.

Por ello solicitamos su colaboración en este estudio, para lo que debería rellenar y enviarnos la encuesta que adjuntamos en el anexo 1, la cual permitirá poder profundizar en los cambios que se produ-

cen a nivel visual y cómo pueden verse influidas las capacidades visuales. Este estudio se realiza de forma totalmente altruista pensando en el avance de la ciencia y en el conocimiento de los resultados, los cuales pueden ser interesantes tanto para la gente afectada como para los profesionales sanitarios.

El hecho de tener unos profesionales capacitados, además de incidir en la atención del paciente, permite una prevención y detección temprana, con lo que se puede actuar en la comunidad y establecer programas encaminados a mejorar el nivel de salud visual.

Nota: como autores del artículo nos gustaría agradecer a las empresas Bloss y Topcon la cesión de aparatos para el estudio preliminar durante la realización del XIII Congreso en Tiana (Barcelona), así como la participación de Sandra Pérez (estudiante de tercer curso de Óptica y Optometría de la Universidad Politécnica de Cataluña), Daniel Velasco (product manager de la división de Alta Tecnología de la empresa Bloss Group) y Xavier Subias (delegado comercial de la empresa Bloss Group).

Correspondencia:

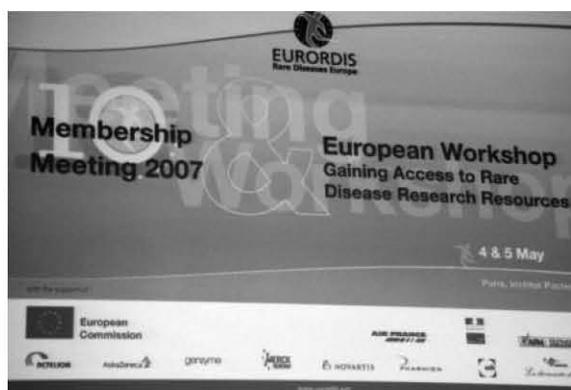
Andrés Gené Sampedro.
andres.gene@uv.es
Departamento de Óptica. Fac.
Físicas. Universidad de Valencia
c/ Dr. Moliner 50
46100 Burjassot (Valencia)





REUNIÓN ANUAL DE EURORDIS PARIS, 4 Y 5 DE MAYO DE 2007

D. Jaime Montalvo Domínguez de la Torre
Representante de Ahuce en Eurordis



Entre los días 4 y 5 de mayo tuvieron lugar en París la Asamblea General Anual de la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) y unas jornadas de trabajo en torno al tema “Mejorar el acceso a recursos para la investigación de enfermedades raras”.

Se trataba de una ocasión especial, pues EURORDIS celebraba sus diez primeros años de existencia, período en el que esta “organización de organizaciones”, que agrupa 274 asociaciones europeas y actúa como paraguas de las organizaciones de enfermedades raras de

comunidad, la voz de los más de 30 millones de pacientes que representa, a las instituciones y a la sociedad misma emprendiendo cuantas iniciativas fuese posible articular de cara a mejorar la calidad de vida de las personas que viven y conviven con enfermedades raras en Europa.

Ciertamente, EURORDIS ha conseguido éxitos tangibles en este período: un ejemplo serían las revisiones conseguidas tras largos años de trabajo en los Reglamentos Europeos relativos a los medica-

mentos genéricos y los medicamentos infantiles. Como continuación a las mejoras introducidas en dicha legislación, EURORDIS está trabajando actualmente en el futuro Reglamento UE sobre terapias avanzadas y, lo que es más importante, desplegando con buenas perspectivas un gran esfuerzo de cara a que la Comisión Europea emita próximamente una Recomendación sobre Enfermedades Raras a los países miembros de la UE, lo que supondría un impulso político de gran calado en esta materia.

Resultaba inevitable realizar un balance de lo que han sido estos diez años para una organización que nació con la misión de llevar, como una sola

comunidad, la voz de los más de 30 millones de pacientes que representa, a las instituciones y a la sociedad misma emprendiendo cuantas iniciativas fuese posible articular de cara a mejorar la calidad de vida de las personas que viven y conviven con enfermedades raras en Europa.

Un segundo aspecto en el que EURORDIS ha alcanzado innegables resultados es el relativo a su interacción con las asociaciones-miembro y los servicios que les presta, que han ido incrementándose a lo largo de este tiempo. A medida que se adherían nuevos miembros, las actividades de EURORDIS como red de colaboración y de intercambio de información se han multiplicado. Asimismo, se han



desarrollado canales permanentes para la puesta al día sobre los avances científicos en materia de enfermedades raras y se han organizado, hasta ahora con carácter bienal, conferencias europeas sobre enfermedades raras con asistencia de los mejores especialistas de la comunidad médica internacional.

Un tercer ámbito en el que EURORDIS ha sido particularmente activa es el referido a la capacitación de las asociaciones-miembro. Si bien no se debe soslayar las dificultades que plantea la enorme heterogeneidad de las patologías (existen más de 1.000 enfermedades raras descritas y más de 600 grupos o asociaciones de pacientes en Europa), la problemática a la que se enfrenta el colectivo es muy a menudo la misma: se trata de pequeñas organizaciones, con un escaso nivel de recursos, tanto humanos como materiales y sin capacidad para articular proyectos con una dimensión suficiente que facilite la obtención de financiación, pública o privada.

La celebración de talleres de trabajo, como el que ha tenido lugar en París, pretenden contribuir a cubrir esa brecha señalando las vías en que un enfoque colaborativo puede ayudar a conseguir fondos. En esta ocasión, el acento se ha puesto no tanto en la financiación para actividades operativas (del día a día) de las asociaciones,

sino en la obtención de recursos para la investigación.

En este punto, conviene hacer hincapié en que las jornadas se centraron en los instrumentos de ámbito comunitario que pueden ser utilizados para acceder a Fondos europeos y que, por tanto, apenas hubo referencias

a otro tipo de financiación, como puede ser la privada o financiación pública de los distintos países.

De forma sintética, se pueden destacar dos aspectos fundamentales de la financiación europea: los proyectos tienen que ser ejecutados por organismos de dos o más países miembros y los fondos son concedidos, normalmente, en régimen de cofinanciación, lo que implica un principio de adicionalidad.

Si bien los intervinientes no fueron muy explícitos al respecto, de lo expuesto cabe deducir dos problemas adicionales: por un lado, dada la heterogeneidad de las enfermedades raras y el gran número de posibles asociaciones beneficiarias, los fondos disponibles a nivel europeo son insuficientes. Por otro, los plazos de la burocracia europea no son precisamente rápidos y entre la preparación, presentación, aprobación y pago de las obligaciones contraídas puede transcurrir un lapso de tiempo apreciable.

En todo caso, en las jornadas, al margen de darse cumplida información sobre todas las novedades legislativas a nivel UE y sobre las iniciativas de financiación, dentro del Programa Marco Europeo, susceptibles de ser aprovechadas por las Asociaciones de Enfermedades Raras, varios representantes de organizaciones beneficiarias de fondos europeos para la investigación

expusieron sus experiencias, altamente positivas, facilitando a los asistentes algunos consejos prácticos de cara a articular proyectos susceptibles de ser presentados a la Comisión UE.

Varios conferenciantes incidieron en lo que constituye probablemente el "problema de base" a la hora de obtener financiación para la investigación: en general, las enfermedades raras tienen un origen genético, y en este campo si bien lo que corresponde a la investigación básica puede considerarse razonablemente cubierto, cuando se habla de investigación clínica avanzada o específica para enfermedades concretas, aparece la falta de rentabilidad. Y es que no existen colectivos de pacientes suficientemente amplios para justificar las fuertes inversiones en que deberían incurrir las multinacionales farmacéuticas para investigar y desarrollar productos terapéuticos con posibilidades de comercialización en el mercado. Dadas las limitaciones de los medicamentos genéricos para cubrir patologías tan dispares, sólo puede afrontarse esta asignatura pendiente uniendo esfuerzos dispersos a nivel europeo para enfermedades muy concretas. En el caso de la Osteogénesis Imperfecta, se deduce igualmente que parecería recomendable articular a través de la organización de referencia europea OIFE (Osteogenesis Imperfecta Federation Europe) algún proyecto de investigación involucrando a centros hospitalarios que estén desarrollando terapias, a las propias organizaciones activas a nivel nacional, como AHUCE, y a entidades privadas que puedan aportar la cofinanciación requerida y que apuesten por desarrollar iniciativas de carácter social.

*D. Jaime Montalvo Domínguez de la Torre
Representante de Ahuce en Eurordis*



Otras asociaciones

Asociación del Síndrome de Hiperlaxitud.

Los Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud (SEDH) son un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias del tejido conectivo, genéticas y autonómicas dominantes, caracterizadas, en mayor o menor grado, por articulaciones laxas, hiperelasticidad de la piel y fragilidad de los tejidos. Se calcula una frecuencia aproximada de 1/5000 a 1/10000 nacimientos y pueden afectar tanto a mujeres como a hombres. Debido a su enorme heterogeneidad clínica se han descrito más de 11 tipos que, en la clasificación más reciente (1997), se han reagrupado en 6. En algunos de estos tipos del SED se han encontrado defectos en los genes del colágeno (I, III y V) pero en muchos casos no se sabe donde está el defecto que causa la enfermedad, por lo que el diagnóstico es fundamentalmente clínico y no existe una prueba sencilla y fiable para diagnosticar todos y cada uno de los tipos, aunque algunos se pueden diagnosticar mediante una biopsia de piel. En España no existe, de momento, un centro de referencia para estos síndromes.

¿Cómo se vive?

En las personas más afectadas es difícil y una continua lucha contra el dolor y las lesiones que padecen con mucha frecuencia y que pueden afectar cualquier tejido conectivo. La piel puede romperse fácilmente y además cicatriza con mucha dificultad, dejando cicatrices antiestéticas. También se padecen, con frecuencia, lesiones de tejidos blandos como bursitis, tendinitis, roturas de tendones, ligamentos... que dificultan mucho la realización de las actividades cotidianas. Las luxaciones y/o subluxaciones (huesos que se salen de su sitio) pueden ser también muy frecuentes. Algunas personas pueden tener roturas arteriales o de órganos internos, como el intestino, útero... que pueden tener dramáticas consecuencias. La mayoría de las

personas afectadas intentamos estar informados sobre la enfermedad, sus consecuencias y posibles tratamientos, aunque sean paliativos, y disfrutar todo lo que podemos de las cosas buenas de la vida.

¿Cómo se siente en el entorno la persona afectada?

Actualmente parece que existe más, aunque aún queda un largo camino por recorrer. Cada vez disponemos de más información y eso hace que, tanto los que las padecemos, como los demás, incluidos los trabajadores de la salud, las entendamos mejor, repercutiendo en nuestra calidad de vida.

El SED es confundido en ocasiones con malos tratos, debido a las lesiones frecuentes y a los hematomas, que aparecen incluso sin causa aparente. Actualmente, tenemos un caso de este tipo en la asociación.

¿Cómo actúa la familia y amigos?

Depende de la información que se tenga. Si tienen información, generalmente intentan comprenderlo. Si no la tienen, sí que es muy duro para la persona que padece esta enfermedad.

¿Cuáles son los momentos más duros y los más gratificantes en la vida de la asociación?

Los más duros son cuando la gente contacta con la asociación buscando respuestas y soluciones y la asociación no las tiene. Es bastante frustrante. Por otro lado, es duro comprobar que una vez que, algunas de las personas que contactan, tienen lo que buscaban sólo vuelven a contactar si necesitan los servicios de la asociación.

Los más gratificantes son cuando alguien contacta con la asociación y notas lo aliviado y emocionado que se siente al encontrar, por primera vez en su vida, alguien que habla su mismo lenguaje y que entiende perfectamente lo que le pasa. También

son momentos gratificantes cuando nos reunimos en un encuentro nacional que solemos hacer una vez al año. Son momentos muy bonitos.

¿Hasta qué punto ayuda pertenecer a un grupo y en qué ayuda pertenecer a la asociación?

Es muy importante pertenecer a una asociación ya que la unión hace la fuerza y es la única forma de conseguir que, algún día, se cubran nuestras necesidades, que se hagan estudios médicos para saber cómo evolucionan estas enfermedades, buscar tratamientos,... A nivel social, también es importante para conocer las necesidades concretas de cada patología. Además el apoyo moral es muy importante en estas enfermedades ya que te sientes mucho más sólo y aislado, y eso sí que lo logra la asociación que, por otro lado también sirve para proporcionar información, no sólo médica sino práctica y permite compartir experiencias únicas. Todo esto ayuda mucho a "llevar" lo mejor posible una enfermedad crónica y evolutiva como es el SED.

Decidimos crear la Asociación Nacional de afectados por Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud (Asedh). Nuestra finalidad es proporcionar apoyo e información a las personas que padecen estos síndromes. Queremos promover el conocimiento y la comprensión, tanto entre la comunidad médica como en la sociedad en general, de las múltiples discapacidades y manifestaciones que estos síndromes pueden generar en quienes los padecemos.

En www.asedh.org podéis encontrar más información sobre estos síndromes o si queréis contactar con nosotros podéis hacerlo en Asedh

Pza Carme Monturiol nº 3, 4º-3ª

08026 Barcelona

Teléfonos: 934562987 / 695836076

E-Mail: asedh@aedh.org



COCEMFE

Confederación Española de Personas con discapacidad física y orgánica

“No todos somos iguales”

En los últimos tiempos, la crispación política y mediática ha salpicado la imagen de las ONG con unas informaciones que han dejado bajo sospecha al tercer sector sin tener en cuenta que prácticamente el cien por cien de las entidades contamos con escrupulosos medios de control y unos resultados fácilmente comprobables.

Todo arrancó el pasado mes de marzo con la aparición en los medios de comunicación de diversas noticias sobre una de las mayores ONG mediáticas de este país. Posteriormente, la caja de Pandora estalló y, bajo el paraguas de una supuesta objetividad, en todas las entidades que formamos parte del llamado tercer sector recayó una oscura sospecha, que al final es lo que ha acabado calando en la sociedad.

La Confederación Española de Personas con Discapacidad Física y Orgánica (COCEMFE) financia su presupuesto en un porcentaje muy alto a través de las subvenciones de las diferentes administraciones. Nosotros dependemos de estas subvenciones para poder ejecutar nuestros proyectos. Por este motivo, todo el dinero que recibimos pasa por diferentes auditorías para com-

probar que cada céntimo que nos dan va destinado a un proyecto concreto. Al margen de las diferentes auditorías públicas, las cuentas de COCEMFE pasan por una auditoría externa, que no depende ni de la Administración ni de nosotros, es totalmente independiente y por tanto sus conclusiones están fuera de toda duda.

A modo de ejemplo, durante 2006 se presentaron a COCEMFE, y posteriormente al Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, 106 proyectos con cargo al 0,52% del IRPF y 210 proyectos en la convocatoria del Plan de Prioridades con Fundación ONCE. Todos estos proyectos deben tener un adecuado seguimiento técnico y económico, además de una justificación final ante los organismos que conceden el dinero. Nuestros objetivos en estos proyectos se referían a la construcción de centros residenciales, el apoyo de la autonomía personal, la ayuda a domicilio, a centros de día y ocupacionales, a la eliminación de barreras psicosociales, así como a otros muchos proyectos que los organismos que conceden las subvenciones nos confían su gestión por la probada experiencia y buen hacer en este campo.

Las informaciones aparecidas en prensa últimamente han generado una desconfianza ante la labor y financiación de todas las ONG. Sin embargo, si tal y como se estima en nuestro país existen 10.000 organizaciones no lucrativas, el porcentaje real de organizaciones ‘bajo sospecha’ se elevaría al increíble porcentaje del 0,02%. Como no podía ser de otra manera, nosotros somos los primeros interesados en descubrir y denunciar las prácticas “irregulares” de aquellas entidades que no actúan correctamente, de aquellas entidades cuya labor al final desprestigia a una organización cuyo máximo objetivo es mejorar la calidad de vida de las personas del colectivo con el que trabajan.

COCEMFE, al igual que la mayoría de las ONG de este país, ha puesto, pone y pondrá sus cuentas y resultados a disposición de quien quiera verlas porque nos damos cuenta de que la sombra de la sospecha ha calado en la sociedad y somos los primeros interesados en demostrar que no todos somos iguales y creemos que es la sociedad quien debe juzgar nuestros resultados, pero que si hubiera algún tipo de sospecha, son los jueces los que deben tener la última palabra.



NOVEDADES JURÍDICAS

PLAN DE ACCIÓN PARA LAS ENFERMEDADES RARAS

El Pleno del Senado aprobó el informe en el que se insta al Gobierno a poner en marcha un Plan de Acción para combatir las enfermedades raras; éste permitirá fijar la política del Gobierno para la atención sanitaria, educativa y social de los tres millones de afectados con estas patologías.

Las enfermedades raras en España ponen en crisis el derecho a la salud y otros derechos fundamentales de los ciudadanos y sus familias y plantean un desafío que sólo se puede tratar con el un enfoque integral como el de un Plan de Acción. El informe señala que las líneas maestras del plan específico sanitario de enfermedades raras deberán empezar a funcionar este año e incluirán las prestaciones que necesitan este tipo de enfermos.

El Senado recomienda, así mismo, la creación de la Organización Estatal para las Enfermedades raras (OEER), dependiente del Ministerio de Sanidad y Consumo, para impulsar la investigación, formación y recopilación de información necesaria, además de establecer quién puede dar la atención precisa a los pacientes. Este órgano será el encargado de coordinar la gestión de los centros de referencia de asociaciones de familiares y enfermos de patologías raras con el objetivo de que los enfermos reciban una atención multidisciplinar a cargo de médicos especializados en estas patologías.

Las enfermedades raras, también denominadas de baja prevalencia, se definen en la Unión Europea como aquellas con peligro de muerte o invalidez crónica, que afectan a menos de un paciente por cada 2.000 habitantes o a menos de 5 pacientes por cada 10.000. El número máximo de pacientes de una patología que puede ser considerada rara es de 227.000 en la Unión Europea y de aproximadamente de 22.000 en España.

CONDICIONES DE ACCESIBILIDAD Y NO DISCRIMINACIÓN DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD EN SUS RELACIONES CON LA ADMINISTRACIÓN GENERAL DEL ESTADO

Real Decreto 366/2007 del 16 de marzo. Se hace necesario establecer un conjunto de medidas que definan las condiciones de accesibilidad que habrán de reunir las oficinas y servicios de atención al ciudadano, al objeto de garantizar que la accesibilidad y no discriminación de las personas con discapacidad en sus relaciones con la Administración sea real y efectiva.

A este objetivo responden las medidas aprobadas mediante este decreto, las cuales se estructuran en las siguientes áreas:

Medidas de accesibilidad de las Oficinas de Atención al Ciudadano.

Medidas para garantizar la accesibilidad en relación con los impresos y documentos administrativos.

Medidas para garantizar la accesibilidad en la prestación de servicios de atención al ciudadano.

PRESTACIONES DE INVALIDEZ NO CONTRIBUTIVAS 2007

La pensión de invalidez no contributiva es compatible con el salario por trabajo hasta el límite del IPREM. Si se supera dicho límite, la pensión se minorará en el 50% del exceso, sin que se pueda sobrepasar 1,5 veces el IPREM. El IPREM está fijado, para el año 2007, en 5.990,40 anuales.

Para ser beneficiario de las pensiones no contributivas, la persona debe carecer de ingresos suficientes. Existe carencia cuando las rentas o ingresos en cómputo anual sean inferiores a 4.374,02 anuales.

La cuantía individual de la pensión para cada ciudadano se establece en función de sus rentas personales y/o de las de su unidad económica de convivencia, y no puede ser inferior a la mínima del 25% (1.093,51) ni superior a 4.374,02 anuales.

LEY DE DEPENDENCIA

Real Decreto 504/2007, del 20 de abril, por el que se aprueba el Baremo de Valoración de la situación de Dependencia establecido por la ley 39/2006, de 14 de diciembre, de promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia.

Se aprueba el baremo de valoración de los grados y niveles de dependencia y la escala de valoración específica para los menores de tres años.

Transcurrido el primer año de aplicación del baremo de valoración de la situación de dependencia, se realizará una evaluación de los resultados obtenidos y se propondrá las modificaciones que, en su caso, se estimen procedentes.

El Baremo de Valoración de la Dependencia (BVD) permite determinar las situaciones de dependencia moderada, dependencia severa y de gran dependencia.



Grado I. Dependencia moderada: cuando la persona necesita ayuda para realizar varias actividades básicas de la vida diaria, al menos una vez al día o tiene necesidades de apoyo intermitente o limitado para su autonomía personal. Se corresponde a una puntuación final del BVD de 25 a 49 puntos.

Grado II. Dependencia severa: cuando la persona necesita ayuda para realizar varias actividades básicas de la vida diaria dos o tres veces al día, pero no requiere el apoyo permanente de un cuidador o tiene necesidades de apoyo extenso para su autonomía personal. Se corresponde a una puntuación final del BVD de 50 a 74 puntos.

Grado III. Gran dependencia: cuando la persona necesita ayuda para realizar varias actividades básicas de la vida diaria varias veces al día y, por su pérdida total de autonomía física, mental, intelectual o sensorial, necesita el apoyo indispensable y continuo de otra persona o tiene necesidades de apoyo generalizado para su autonomía personal. Se corresponde a una puntuación final del BVD de 75 a 100 puntos.

Criterios de aplicación:

- 1) La valoración se basa en la aplicación de un cuestionario y en la observación directa de la persona que se valora por parte de un profesional cualificado y con la formación adecuada en el BVD.
- 2) La valoración se realizará teniendo en cuenta los correspondientes informes sobre la salud de la persona y sobre el entorno en el que viva, y considerando, en su caso, las ayudas técnicas, ortesis y prótesis que le hayan sido prescritas. Además, éstas se deberán poner en relación con las barreras existentes en su entorno habitual.
- 3) El baremo debe ser aplicado en el entorno habitual de la persona, valorando las siguientes actividades y tareas del entorno habitual y fuera del domicilio: comer y beber; regulación de la micción/defecación; lavarse las manos y lavarse la cara; desplazarse fuera del hogar. El resto de actividades y tareas del entorno habitual se corresponden con el domicilio habitual.
- 4) El baremo valorará la capacidad de la persona

para llevar a cabo por sí misma las actividades básicas de la vida diaria.

- 5) Para analizar la capacidad de la persona valorada de realizar por sí misma y de forma adecuada las tareas que se describen en el BVD debe tenerse en cuenta tanto su capacidad de ejecución física, como su capacidad mental y/o de iniciativa, siempre y cuando existan deficiencias permanentes (motrices, mentales, intelectuales, sensoriales o de otro tipo).

La determinación del grado y nivel de la dependencia de la persona valorada se obtiene a partir de la puntuación final obtenida en la aplicación del BVD de acuerdo con la siguiente escala de puntuación.

La valoración de las personas de entre 0 y 3 años tendrá carácter no permanente, y se establecerán revisiones de oficio periódicas a los 6,12,18, 24 y 30 meses. A los 36 meses, todas las personas deberán ser de nuevo evaluadas con el BVD para personas mayores de 3 años.

Criterios de aplicación:

- 1) La EVE valora la situación de dependencia en personas de entre 0 y 3 años remitiéndose a la comparación con el funcionamiento esperado en otras personas de la misma edad sin la condición de salud por la que se solicita valoración.
- 2) La valoración se realizará teniendo en cuenta los informes sobre la salud de la persona y sobre el entorno en que viva. El diagnóstico de una enfermedad no es un criterio en sí mismo.
- 3) La valoración se realizará mediante la observación del funcionamiento en Variables de Desarrollo, agrupadas en determinadas funciones y actividades motrices y adaptativas, y de Necesidades de Apoyo en Salud en determinadas funciones vitales básicas, en la movilidad y por bajo peso al nacimiento, de acuerdo con los criterios de aplicabilidad que se recogen más adelante.
- 4) La valoración debe responder a criterios homogéneos y se realizará mediante observación directa por parte de un profesional formado en EVE, que considerará, en su caso, las ayudas técnicas que le hayan sido prescritas, en el entorno habitual de la persona y no precisa el empleo de materiales específicos.

Se consideran determinadas variables de desarrollo agrupadas en funciones y actividades en el área motora y/o en el área adaptativa y la necesidad de medidas de apoyo derivadas de una condición de salud por bajo peso en el momento del nacimiento, por precisar medidas de soporte vital para mantener determinadas funciones fisiológicas básicas y/o requerir medidas terapéuticas que inciden sobre la capacidad de movilidad de la persona.

Se pueden consultar las tablas de baremos en el B.O.E. número 96, del 21 de abril del 2007.

Escala de Valoración Específica de dependencia para personas menores de tres años (EVE)

| | Puntos | | Puntos |
|------------------|--------|---------|--------|
| Grado I | 25-49 | Nivel 1 | 25-39 |
| | | Nivel 2 | 40-49 |
| Grado II | 50-74 | Nivel 1 | 50-64 |
| | | Nivel 2 | 65-74 |
| Grado III | 75-100 | Nivel 1 | 75-89 |
| | | Nivel 2 | 90-100 |



GOBIERNO Y CERMI PREPARAN UN TRABAJO SOBRE LA INTEGRACIÓN EDUCATIVA DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD

El Ministerio de Educación y Ciencia y el Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (CERMI) están elaborando un trabajo de investigación sobre la inclusión del alumnado con necesidades educativas especiales derivadas de su discapacidad, que "estará listo este año", según informó Fernando Gurrea, subsecretario del citado departamento ministerial.

Gurrea dio esta información en la Comisión de Educación del Congreso de los Diputados, donde explicó, en una respuesta a una pregunta formulada al Gobierno por el Grupo Parlamentario Popular, la actividad que desarrolla actualmente el Foro de Atención Educativa de las Personas con Discapacidad.

En este contexto, el subsecretario de Educación señaló que el trabajo de investigación sobre la inclusión educativa de las personas con discapacidad se está elaborando dentro del citado foro de atención educativa a las personas con discapacidad, concretamente, en su comisión de Sensibilización, Formación e Investigación Educativa.

Además de esta comisión, el foro cuenta en la actualidad con otras dos: una sobre Aspectos Legislativos y otra sobre Atención Educativa, que ha elaborado ya una guía centrada en el alumnado con necesidades educativas especiales por razón de discapacidad.

El Foro de Atención Educativa a las personas con discapacidad es

un cauce de diálogo y consulta que pretende propiciar la incorporación de iniciativas que mejoren la atención al alumnado con necesidades educativas especiales derivadas de su discapacidad.

Está formado por un presidente, perteneciente al Ministerio de Educación y Ciencia, siete vocales representantes de este ministerio, otros siete vocales del CERMI y un secretario.

Entre las funciones de este foro figura la de facilitar la comunicación entre el CERMI y el Ministerio de Educación y Ciencia y la de proponer iniciativas que mejoren la integración de los alumnos con discapacidad.



La mujer joven con discapacidad.

Nuestra cultura proviene de la sociedad occidental, esencialmente patriarcal, donde tener un par de testículos ha constituido, por mucho tiempo, merecimiento de respeto y obediencia a los hombres por parte de las mujeres; ser maravilloso que debe estar ocultando determinadas partes de su cuerpo para no provocar en el hombre "malos pensamientos, porque nosotras, al fin y al cabo, le dimos la manzana a Adán, somos las eternas culpables del pecado"... además de no poder serles infieles a sus esposos, de reprimir sus deseos sexuales, de imponerles una manera de vestir, y de limitarles la cantidad de hombres a tener en sus vidas, también les impidieron la realización de determinados trabajos (sobre todo fuera de la casa); el derecho a pensar y decir con voz propia, a ejercer el derecho al voto, les impusieron la educación y el cuidado de los hijos y de la casa, todo esto con la finalidad de tenerlas "seguras".

Y una situación aún peor acosaba a la mujer discapacitada y esposa, las cuales, en su mayoría habían quedado con alguna discapacidad debido a un accidente o enfermedad después del matrimonio o el parto. Creímos fervientemente que no servíamos para nada, que no podíamos decidir sobre asuntos importantes, incluyendo nuestras propias vidas, lo cual sería casi un crimen, sobre todo porque dependíamos completamente de la familia, cuando ésta no rechazaba tenernos en casa.

...Muchos años han pasado desde entonces pero aún hoy persisten muchos prejuicios y se nos menosprecia de diversas formas. Y esto se puede ver hasta en nosotras mismas, y se debe al arrastre prejudicado que nos acompaña aún en nuestros días.

Debido a las malformaciones congénitas o causadas por accidentes u otras enfermedades nos vemos excluidas del culto al cuerpo de las sociedades modernas así como de la utilización de determinadas modas. Asimismo es difícil integrarnos a los grupos de jóvenes sin discapacidad debido a los retos físicos que exigen algunas de sus actividades, por la sobreprotección de los padres y sobre todo por la falta de accesibilidad a transportes e instalaciones sin barreras arquitectónicas.

En el área de las relaciones amorosas persisten los tabúes y los falsos conceptos, a los que se les agrega la situación social de la mujer, los cuales contribuyen a la inhibición de relaciones sexuales plenas.

Se ha avanzado mucho en cuanto al acceso al estudio aun, cuando fallos en la prestación de algunos de estos servicios reducen su calidad global. Pues incluso cuando el gobierno y las instituciones a niveles superiores se encaminan y empeñan en el trazado de políticas para la ayuda a personas con discapacidad, se hace necesario aumentar las ofertas de estudio para nuestros niños y jóvenes con discapacidad, y reconocer el trabajo realizado por la ACLIFIM en la apertura de cursos de oficios.

Se ha facilitado el acceso al trabajo, pero seguimos tropezando con las barreras arquitectónicas, físicas y mentales para un acceso social pleno de la mujer con discapacidad. Creemos que podría analizarse la posibilidad del trabajo por cuenta propia como opción que no requiere traslados ni acceso a lugares que no sean el propio hogar, lo cual mejoraría su economía y la de su familia.

Hoy por hoy, las mujeres con discapacidad, tras asumir que para nosotras el reto es doble, nos hemos insertado en el lugar que nos corresponde en la sociedad, y hemos destacado en puestos de todo tipo y servimos de fuente de inspiración para otras mujeres.

Aun así continuamos autolimitándonos.

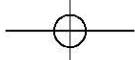
Debemos comenzar por liberarnos de nuestros propios prejuicios.

Contamos con un cuerpo que no nos permite movernos a donde queramos, que se llena de dolores y angustias; es un peso con el que deberemos cargar toda nuestra vida, con el que tenemos que aprender a vivir, hasta llegar a quererlo y encontrarle sus zonas bellas y delicadas.

Empecemos a mirarnos desde dentro, saquémosle todas las ventajas que nos permite, sobre todo placer. Cuando lo hayamos hecho, entonces nos sentiremos lo suficientemente libres para hacer que los demás repitan nuestras decisiones y albedrío. Cada esfuerzo se convierte en un reto a vencer. La vida es un desafío, nos llama y a ella debemos responder. Démonos cuenta de lo importante que somos, de lo mucho que podemos dar a los demás. Démosle las manos a esta mujer y hablemos muy fuerte todas, su liberación constituye la nuestra.

Dayle Hernández Ruiz

Dayle es una colaboradora cubana. Escribió este texto para un encuentro de jóvenes con discapacidad auspiciado por la ACLIFIM, y con él obtuvo el primer lugar a nivel nacional. Este texto está basado en su obra "Reloj de Pared", un tapiz confeccionado con elementos textiles con las técnicas de aplicaciones y bordado.



BOLETÍN DE SUSCRIPCIÓN

DATOS PARA LA DOMICILIACIÓN BANCARIA

El abajo firmante (nombre y dos apellidos): _____

con NIF _____ que tiene abierta cuenta en las oficinas del BANCO/CAJA

Sucursal N° _____ domicilio _____ Ciudad _____

DATOS DE LA CUENTA BANCARIA

(ES MUY IMPORTANTE CONSIGNAR TODOS LOS DATOS)

| BANCO | N° SUC. | D.C. | N° C/C O LIBRETA |
|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|
| <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> |

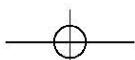
Atentamente,

Firmado

Autoriza el pago de los recibos emitidos a nombre de la entidad

“ASOCIACIÓN NACIONAL HUESOS DE CRISTAL (O.I.), ESPAÑA”

_____, de _____ de 200_



UNA NATURALEZA FRÁGIL



ASOCIACION HUESOS
DE CRISTAL DE ESPAÑA
OSTEOGENESIS IMPERFECTA

C/ San Ildefonso, 8. 28012 - Madrid
Tel.: 91 467 82 66 - Fax: 91 528 32 58
ahuce@ahuce.org - www.ahuce.org
Depósito Legal: GU-175/2007



Fundación
ONCE



canfundación
lo que tú has decidido



2007 - AÑO EUROPEO DE IGUALDAD DE
OPORTUNIDADES PARA TODAS LAS PERSONAS

